

Principios de
biología molecular
para el **proceso judicial:**
Genética forense,
familiar y ambiental



Suprema Corte
de Justicia de la Nación



Unidad General de
Conocimiento Científico
y Derechos Humanos

Sistema Bibliotecario de la Suprema Corte de Justicia de la Nación Catalogación

PO

P825.113

P746p

Principios de biología molecular para el proceso judicial : genética forense, familiar y ambiental / esta obra estuvo a cargo de la Unidad General de Conocimiento Científico y Derechos Humanos de la Suprema Corte de Justicia de la Nación ; introducción y coordinación Estephania Zluhan Martínez ; apoyo a la coordinación y revisión Cecelic Reséndiz Arias y Oliver Joaquín Giménez Héau ; revisión de contenido José David Camaño Galván y José Manuel Vilchis Conde. -- Primera edición. -- Ciudad de México, México : Suprema Corte de Justicia de la Nación, 2024.

1 recurso en línea (xxix, 221 páginas :_ilustraciones ; 22 cm.)

Material disponible solamente en PDF.

Contenido: La genética forense en la búsqueda de justicia : una vision integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas / Alexa Villavencio Queijeiro -- Implicaciones de la genética familiar en la justicia : una evaluación integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas / Carla Santana Torres [y otros tres] -- Implicaciones de la variabilidad genética en la conservación del ambiente, los derechos humanos y la impartición de justicia / Alicia Mastretta Yanes

ISBN 978-607-552-467-2

1. Administración de justicia – Técnicas de criminalística – Ensayos – México 2. Biología molecular – Actuaciones judiciales – Análisis 3. Genética – Familia 4. Manipulación genética 5. Protección jurídica del ambiente 6. Protección de los derechos humanos 7. Impartición de justicia 8. Ingeniería forense I. Zluhan Martínez, Estephania, autora de introducción, coordinadora II. Reséndiz Arias, Cecelic, colaboradora III. Giménez Héau, Oliver Joaquín, colaborador IV. Camaño Galván, José David, revisor V. Vilchis Conde, José Manuel, revisor VI. México. Suprema Corte de Justicia de la Nación. Unidad General de Conocimiento Científico y Derechos Humanos
LC KGF3446.G45

Introducción y coordinación: Estephania Zluhan Martínez.

Apoyo a la coordinación y revisión: Cecelic Reséndiz Arias y Oliver Joaquín Giménez Héau.

Revisión de contenido: José David Camaño Galván y José Manuel Vilchis Conde.

Primera edición: noviembre de 2024

D.R. © Suprema Corte de Justicia de la Nación

Avenida José María Pino Suárez núm. 2

Colonia Centro, Alcaldía Cuauhtémoc

C.P. 06060, Ciudad de México, México.

Prohibida su reproducción total o parcial por cualquier medio, sin autorización escrita de los titulares de los derechos.

El contenido de los documentos que conforman esta obra es responsabilidad exclusiva de los autores y no representa en forma alguna la opinión institucional de la Suprema Corte de Justicia de la Nación.

Esta obra estuvo a cargo de la Unidad General de Conocimiento Científico y Derechos Humanos de la Suprema Corte de Justicia de la Nación.

La edición y el diseño estuvieron al cuidado de la Dirección General de la Coordinación de Compilación y Sistematización de Tesis de la Suprema Corte de Justicia de la Nación.

Principios de
biología molecular
para el **proceso judicial:**
Genética forense,
familiar y ambiental



Suprema Corte
de Justicia de la Nación



Unidad General de
Conocimiento Científico
y Derechos Humanos

Suprema Corte de Justicia de la Nación

Ministra Norma Lucía Piña Hernández
Presidenta

Primera Sala

Ministro Jorge Mario Pardo Rebolledo
Presidente

Ministro Juan Luis González Alcántara Carrancá
Ministro Alfredo Gutiérrez Ortiz Mena
Ministra Loretta Ortiz Ahlf
Ministra Ana Margarita Ríos Farjat

Segunda Sala

Ministro Alberto Pérez Dayán
Presidente

Ministro Luis María Aguilar Morales
Ministra Lenia Batres Guadarrama
Ministra Yasmín Esquivel Mossa
Ministro Javier Laynez Potisek

Unidad General de Conocimiento Científico y Derechos Humanos

Alejandra Rabasa Salinas
Titular de la Unidad

Contenido

Introducción

<i>Estephania Zluhan Martínez</i>	XI
A. La genética en la justicia: un puente entre la ciencia y la ley	XI
B. ADN, la molécula de la vida	XIV
I. Bases e importancia del estudio de la genética.....	XVI
II. ¿Cómo se encuentra el ADN en los humanos?	XVII
III. ¿Por qué entre individuos somos diferentes?	XIX
IV. Variación genética.....	XX
V. ¿Cómo se analiza la genética?	XXI
C. La intersección de la genética con la justicia	XXIII
Bibliografía	XXIV

Reseñas curriculares	XXV
-----------------------------------	-----

Capítulo I

La genética forense en la búsqueda de justicia: una visión integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas <i>Alexa Villavicencio Queijeiro</i>	1
A. Introducción	3

I.	La crisis forense	3
B.	El uso de la genética forense como herramienta para la identificación humana.....	7
I.	Identificación humana.....	7
II.	Genética forense	9
1.	¿Qué es la genética forense?	9
2.	Procedimiento para obtener perfiles genéticos	10
3.	Bases de datos.....	25
III.	Retos y alcances de la prueba genética	33
C.	Conclusiones.....	39
	Bibliografía	43

Capítulo II

Implicaciones de la genética familiar en la justicia: una evaluación integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas

*Carla Santana Torres, Rosa María Navarrete Ramírez,
Rebeca Itzel Montero Delgado y Gino Fabrizio Noris García ...* 51

A.	Introducción.....	53
B.	Conceptos básicos del ADN y de la genética para las pruebas de parentesco biológico	57
I.	Marcadores genéticos polimórficos (microsatélites).....	57
II.	Principios básicos en las pruebas de parentesco	62
III.	Marcadores genéticos en los cromosomas sexuales X y Y	67
IV.	Marcadores genéticos en el ADN mitocondrial	71
V.	Polimorfismos de una sola base o SNPs	73

C.	Importancia de la genética de poblaciones en las pruebas de parentesco	74
I.	Genética de poblaciones en las pruebas de parentesco	75
II.	Bases de datos para identificación de individuos	79
III.	Estructura poblacional en México.....	81
D.	Toma de muestra y cadena de custodia.....	83
I.	Cadena de custodia	84
E.	Metodologías utilizadas en pruebas de parentesco biológico	89
F.	Análisis de resultados y asignación alélica.....	92
G.	Análisis estadísticos	97
I.	Índice de Paternidad (IP).....	97
II.	Probabilidad de paternidad	106
III.	Mutaciones y su tratamiento estadístico.....	108
H.	El dictamen pericial.....	110
I.	Ejemplos con diferentes escenarios.....	113
I.	Prueba de paternidad sin analizar la muestra de la madre.....	113
II.	Prueba de maternidad	116
III.	Prueba de maternidad y paternidad.....	116
IV.	Prueba de abuelidad	117
V.	Pruebas de hermandad	118
VI.	Prueba de parentesco por línea paterna en varones	118
VII.	Prueba de parentesco por línea paterna en mujeres.....	119
VIII.	Prueba de parentesco por línea materna.....	121
J.	Nuevas metodologías: ventajas y desventajas	122
K.	Conclusión.....	126
	Bibliografía	136

Capítulo III

Implicaciones de la variabilidad genética en la conservación del ambiente, los derechos humanos y la impartición de justicia

<i>Alicia Mastretta Yanes</i>	145
A. Introducción.....	147
B. La diversidad genética como el tercer componente de la biodiversidad y las fuerzas evolutivas que la rigen	148
I. Los tres niveles de la biodiversidad.....	148
II. El cambio evolutivo y el rol de la diversidad genética.....	151
C. Tener diversidad genética es tener opciones para mantener el derecho al medio ambiente sano	158
I. El derecho al medio ambiente sano está amenazado pero la biodiversidad es parte de las soluciones	158
II. La diversidad genética como fuente de opciones ante el cambio ambiental	161
III. Mantener el potencial adaptativo y la viabilidad genética de las especies para mantener un medio ambiente sano.....	165
D. Diversidad genética y evolución bajo domesticación como ingredientes del derecho a la alimentación	170
I. El derecho a la alimentación y el origen evolutivo de los alimentos	170
1. La domesticación y el origen de los alimentos	170
2. El uso agrícola de la diversidad genética continúa hoy.....	175

II. El vínculo entre alimentación, cultura y diversidad genética	180
III. La diversidad genética y la sostenibilidad de la agricultura.....	184
1. Los sistemas de semillas tradicionales como proveedores de “servicios evolutivos” que generan y mantienen la diversidad genética	185
2. Las dos caras de la moneda de la diversidad genética de los parientes silvestres para la sostenibilidad	192
E. ¿Cómo saber si las actividades humanas deterioran a la diversidad genética?	197
I. Procesos que afectan negativamente a la diversidad genética	198
II. Medir y monitorear la diversidad genética ...	200
III. Algunos ejemplos jurídicos donde se han utilizado datos genéticos de la biodiversidad	204
F. Conclusiones.....	206
Bibliografía	207
Glosario.....	216

Introducción

Estephania Zluhan Martínez

A. La genética en la justicia: un puente entre la ciencia y la ley

La presente obra se centra en acercar a las personas operadoras de justicia a los conocimientos esenciales sobre ciencia, específicamente sobre genética aplicada en contextos judiciales, como pruebas forenses, pruebas de paternidad y la importancia de la variación genética en relación con el derecho al medio ambiente sano. Al abordar estos aspectos en cada uno de los capítulos, buscamos brindar a las personas operadoras de justicia las herramientas necesarias para interpretar evidencias científicas que se les puedan presentar, especialmente las relacionadas con genética, apoyando así la precisión y el acceso igualitario al conocimiento en la toma de decisiones judiciales.

¿Por qué genética? En las últimas décadas, la genética ha desempeñado un papel importante en ciertos campos de la justicia, revolucionando la manera en que se resuelven algunos casos y se dictan las sentencias. Por ejemplo, en el amparo en revisión 1023/2019, la Primera

Sala de la Suprema Corte de Justicia de la Nación (SCJN) aborda el tema de los transgénicos, que son organismos generados mediante tecnologías de ingeniería genética en donde se “edita” el ADN de un organismo. En este amparo en revisión se suspendió la emisión de permisos comerciales para liberar al ambiente organismos genéticamente modificados de maíz (transgénicos), y se restringió la emisión de permisos experimentales y piloto al uso de medidas de contención y a la supervisión judicial, para proteger al medio ambiente y a la diversidad (genética) de maíces nativos.¹ El amparo consideró importante y trascendente que en la sentencia reclamada se haya dictado una medida cautelar con “la finalidad de evitar daños graves e irreversibles a la diversidad biológica y al medioambiente del país, especialmente a los maíces nativos, planta que tiene un valor cultural, alimenticio, económico y ecológico especialmente relevante en México”.² Los daños a los que se refieren tienen que ver con la diversidad genética de los maíces. Esta diversidad permite tener diferentes tipos de maíz con usos y propiedades distintas, lo cual les confiere una importancia ambiental y cultural; por tanto, la introducción de organismos genéticamente modificados precisa una medida precautoria, ya que podrían afectar la biodiversidad mencionada.

Otro ejemplo es la contradicción de tesis 154/2005-PS, donde la Primera Sala de la SCJN se enfrentó a la problemática de decidir si la prueba de ADN podría vulnerar el derecho a la autodeterminación informativa de un presunto padre. Esto ante el riesgo de que al realizar el examen se pudiera revelar información genética distinta al parentesco biológico entre dos personas, como enfermedades hereditarias. Para resolver esta pregunta la Sala describió qué es el ADN y

¹ SCJN, Amparo en revisión 1023/2019, pp. 1-175.

² Ídem.

las características de la prueba para determinar que no existe violación de la autodeterminación informativa, pues el análisis de paternidad únicamente versa sobre la filiación y no sobre otras cuestiones.³

La genética en la justicia también puede ser utilizada, por dar otros ejemplos, en la evaluación de evidencias en desastres, por ejemplo, en la identificación de restos en situaciones de catástrofes naturales o de personas desaparecidas en conflictos armados. En estos contextos, el ácido desoxirribonucleico, mejor conocido como ADN, puede ofrecer respuestas donde otros métodos no pueden. Sin embargo, el uso de la genética en la justicia también plantea importantes preguntas éticas y legales.⁴ La privacidad de los datos genéticos, el consentimiento para su uso y la interpretación correcta de los resultados son aspectos críticos que las personas operadoras de justicia tendrán que abordar.

El futuro de la genética en la justicia parece estar encaminado hacia una integración aún mayor, con avances como la edición genética y el análisis de biomarcadores que ofrecen nuevas fronteras de aplicación y, con ellas, nuevos retos éticos y legales. Es esencial aproximar las herramientas del conocimiento científico a las personas operadoras de justicia, para que, a través de un diálogo informado y participativo, se establezcan límites claros y responsables para la utilización de estas tecnologías emergentes en el ámbito judicial.

¿Qué entendemos con ADN? A continuación, exploraremos los principios científicos subyacentes a la genética, además de mostrar cómo estos conceptos se entrelazan con la práctica legal. De esta manera, se

³ SCJN, Contradicción de tesis 154/2005-PS, pp. 1-14.

⁴ Casado, María y Guillén, Margarita (coords.), *ADN forense: problemas éticos y jurídicos*, 2014.

busca dotar a las personas lectoras de un conocimiento práctico que facilite una participación informada y crítica en los casos legales donde la genética desempeña un papel clave. Aunque puede parecer un campo lejano a la impartición de justicia, entender sus fundamentos puede ayudar a los profesionales en derecho en la era moderna.

B. ADN, la molécula de la vida

El ADN, o ácido desoxirribonucleico, es la molécula base con la cual se hacen estudios de genética, ya que todos los organismos vivos tenemos ADN en cada una de nuestras células y presenta similitudes y diferencias entre organismos. Es la molécula que contiene información necesaria para el desarrollo y el funcionamiento de un organismo. Funciona como el código o el conjunto de instrucciones para construir y mantener un organismo vivo. Es comparable a un extenso manual técnico que guía el desarrollo, funcionamiento y reproducción de las células. Este manual está compuesto por una serie de instrucciones codificadas en un lenguaje molecular, basado en la secuencia de cuatro tipos de moléculas llamadas *bases nitrogenadas* (adenina [A], guanina [G], timina [T] y citosina [C]).

La secuencia de bases nitrogenadas en el ADN es lo que sirve como código para la información biológica necesaria para regular y crear proteínas. A las secuencias que contienen información para codificar proteínas se les llama *genes*. Es decir, las bases nitrogenadas en el ADN son como las letras del alfabeto que, al unirse en secuencias específicas, forman “instrucciones” para construir proteínas. Por otro lado, las proteínas son los componentes básicos de todas las células, piezas de la maquinaria, y son responsables de llevar a cabo casi todas las funciones biológicas. Desde catalizar reacciones químicas hasta construir estructuras celulares, las proteínas traducen la información

genética en las características y procesos que definen a un ser vivo. Así, aunque el ADN no codifica directamente cada parte del organismo, lo hace indirectamente al determinar qué, cuándo y cómo las proteínas se producirán para crear y mantener la complejidad de la vida.

El ADN se encuentra en el núcleo de casi todas las células eucariotas.⁵ Con algunas excepciones, por ejemplo, en los humanos, algunas células como los glóbulos rojos en la sangre no contienen núcleo. Los organismos procariotas,⁶ como las bacterias, no tienen núcleo por lo que el ADN se encuentra libre en la célula. Esta molécula está compuesta por dos cadenas de bases nitrogenadas que se unen de manera complementaria y antiparalela, similar a una cremallera formada por dos filas de dientes entrelazados, que, en el caso del ADN, son las bases nitrogenadas. Estas bases se unen de manera específica: la adenina siempre se une con la timina, y la guanina con la citosina, formando pares que se complementan entre sí, formando una estructura de doble hélice. Finalmente, esta estructura se enrolla sobre sí misma, formando unidades compactas llamadas cromosomas, que organizan y protegen el material genético dentro del núcleo cuando lo hay.

El ADN también tiene la capacidad de replicarse, es decir, puede crear copias idénticas de cada una de las cadenas de la doble hélice, permitiendo que la información genética se transmita de una generación de células a la siguiente durante la división celular. Este mecanismo asegura que cada nueva célula contenga una copia completa del ADN. Al conjunto completo de ADN en un organismo se le denomina

⁵ Denominación que se le da a las células que poseen un núcleo delimitado por una membrana, donde se encuentra el ADN. Están presentes en animales, plantas, hongos y protozoos.

⁶ Denominación que se le da a las células sin un núcleo definido; su ADN está disperso en toda la célula. Son típicas de bacterias y arqueas.

genoma. Gracias a la replicación del ADN, todas las células de un individuo contienen prácticamente el mismo material genético. Esto permite que para realizar análisis genéticos se puedan utilizar diversos tipos de tejidos que contengan células vivas, tales como sangre, mucosa bucal, piel, folículos pilosos y hasta huesos, entre otros. Todas estas células compartirán el mismo ADN. Sin embargo, las células sexuales, como los espermatozoides y óvulos, presentan diferencias genéticas debido a la recombinación durante su formación, mencionada más adelante.

El entendimiento del ADN es crucial para numerosos campos de la ciencia y la medicina, incluyendo la genética, la biotecnología, las ciencias forenses, etc. Este entendimiento también influye en aspectos éticos y legales de la biotecnología, como la clonación, la edición genética, el uso de la información genética en patentes y la pérdida de diversidad genética, por poner algunos ejemplos, planteando importantes desafíos.

I. Bases e importancia del estudio de la genética

La genética es el estudio de los genes, los cuales son las unidades de información contenidas en la secuencia del ADN. Los genes comprenden sólo alrededor del 29 % del genoma humano y se estima que el genoma humano contiene entre 20,000 y 25,000 genes. El resto de las secuencias de ADN consisten en regiones que no codifican genes, cuyas funciones pueden incluir proporcionar integridad estructural a los cromosomas y regular dónde, cuándo y en qué cantidad se producen las proteínas.⁷

⁷ Genetic Alliance, *Cómo entender la genética. Una guía para pacientes y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico Medio*, 2009.

La genética también estudia cómo las características de los organismos se generan, se expresan y las formas en las que se transmiten de padres a hijos, es por eso por lo que es una de las principales herramientas para estudiar los procesos de enfermedades genéticas, herencia, parentesco y ancestría. La genética es muy importante en la biología y se superpone con muchas otras áreas, como la agricultura, la medicina, la biotecnología y las ciencias forenses.

II. ¿Cómo se encuentra el ADN en los humanos?

En el núcleo de cada célula de nuestro cuerpo se encuentran estructuras llamadas cromosomas, anteriormente mencionadas, las cuales son paquetes de ADN y proteínas. Cada individuo tiene 46 cromosomas en sus células, agrupados en 23 pares. La mitad de nuestros cromosomas es heredada por uno de los progenitores y la otra, por el otro. De estos pares, 22 son conocidos como cromosomas autosómicos. El par restante son los cromosomas sexuales, conocidos como X y Y, que determinan nuestro sexo biológico. A continuación, se describen más a fondo los diferentes tipos de cromosomas:

- **Cromosomas autosómicos:** Estos cromosomas contienen la mayoría de nuestros genes. Al heredar un cromosoma de cada par de nuestros progenitores, recibimos una rica mezcla de características que definen todo, desde la coloración de nuestro cabello hasta aspectos de nuestra salud. De igual manera ocurre con muchos otros organismos: el color de plumaje de las aves, el tamaño de las orejas de un perro, la forma de los pétalos de una flor, entre otras características. La información o genes contenidos

en los cromosomas autosómicos es lo que normalmente se utiliza para hacer análisis genéticos.

- **Cromosomas sexuales:** Los cromosomas sexuales son los que determinan si somos biológicamente masculinos o femeninos. Un individuo biológicamente femenino típicamente posee dos cromosomas X, mientras que un individuo biológicamente masculino tiene típicamente un cromosoma X y un cromosoma Y. Estos cromosomas no sólo influyen en las características sexuales, sino que también contienen genes que afectan otras funciones del cuerpo. Estos cromosomas pueden ayudar a determinar relaciones de descendencia sexo biológica, como se abordará más a detalle en el capítulo II: “Implicaciones de la genética familiar en la justicia: una evaluación integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas”.

Los cromosomas, en general, pueden pasar por un proceso en el que los pares contenidos en una célula se combinan y se transmiten de los progenitores a su descendencia a través de la recombinación genética. Este proceso ocurre durante la formación de los óvulos y espermatozoides, es decir, únicamente en células sexuales. La recombinación genética garantiza que cada descendiente herede una combinación única de genes de sus progenitores biológicos, contribuyendo así a la diversidad genética entre individuos. Por ejemplo, esto explica por qué hermanas y hermanos que provienen de los mismos progenitores biológicos pueden ser tan diferentes entre sí. El único caso en que individuos comparten exactamente el mismo material genético es el de los gemelos idénticos. Estos gemelos se forman cuando un solo óvulo fertilizado se divide en dos, durante las primeras etapas de desarrollo. Así, ambos gemelos crecen teniendo el mismo ADN.

III. ¿Por qué entre individuos somos diferentes?

Los genes son heredados de nuestros ancestros. Este proceso comenzó hace millones de años, cuando las primeras formas de vida aparecieron en la Tierra. A través de la evolución, estos genes han sido copiados de una generación a otra, cambiando ligeramente en cada paso. Estos cambios son el resultado de mutaciones, las cuales son alteraciones en el ADN que pueden ser causadas por errores al copiar el ADN o por influencias ambientales.

Con el tiempo, la acumulación de cambios genéticos ha dado lugar a la diversidad de vida que vemos hoy en día. Desde los organismos más 'simples' hasta los más 'complejos', todos estamos conectados por esta cadena continua de transmisión genética. Es decir, que nuestros genes son ecos de la historia de la vida en la Tierra.

Una característica de la genética en muchos organismos, incluidos los humanos, es que cada individuo posee dos copias de cada gen, debido a que tenemos dos pares de cromosomas. Estas copias, conocidas como alelos, pueden ser idénticas o ligeramente diferentes entre sí. Esta duplicidad es el resultado de recibir una copia de cada gen de cada uno de nuestros progenitores biológicos. Esta dinámica no es exclusiva de los seres humanos. En el reino animal, por ejemplo, los perros y los gatos también heredan dos copias de cada gen de sus progenitores biológicos. Lo mismo ocurre en muchas plantas, insectos y otros seres vivos.

La presencia de dos copias de cada gen tiene un impacto significativo en la diversidad genética y la evolución de las especies. Permite

múltiples combinaciones de alelos, lo que puede dar lugar a nuevas características posiblemente ventajosas en ciertos entornos. Además, contar con dos copias de cada gen otorga una mayor flexibilidad en la expresión de los rasgos, contribuyendo así a la diversidad de formas, tamaños y comportamientos observados en la naturaleza. Es decir, volviendo a pensar que cada gen es una instrucción para construir y mantener una máquina, cada persona tiene dos copias de la misma instrucción, una que viene de su madre biológica y otra de su padre biológico. Estas instrucciones pueden ser ligeramente diferentes entre sí. Esto es como tener dos versiones ligeramente distintas de la instrucción para hacer el mismo modelo de bicicleta. Las combinaciones de estas diferentes instrucciones pueden resultar en bicicletas (o características físicas) que varían, por ejemplo, en velocidad o durabilidad. Esta variedad en los ‘modelos de bicicletas’ que resulta de la combinación de instrucciones permite a las personas tener características únicas.

IV. Variación genética

La variación genética es la diferencia en las secuencias del ADN entre individuos. Esta variabilidad viene de que los genes pueden cambiar de generación en generación debido a pequeños cambios al pasar la información genética (mutaciones), mezclas de genes (recombinaciones) o cambios en la estructura de los cromosomas.

Existen procesos naturales como la selección natural y la deriva genética, los cuales se abordarán más a detalle en el capítulo III, “Implicaciones de la variabilidad genética en la conservación del ambiente, los derechos humanos y la impartición de justicia”, que ayudan a que algunas de estas variaciones se mantengan o desaparezcan con el tiempo. Estos cambios son esenciales para que las especies evolucionen.

En cada generación, sólo algunos individuos logran sobrevivir y reproducirse, y ellos pasan sus características a sus hijos. Así, poco a poco, las especies pueden cambiar y adaptarse a sus hábitats.⁸

Un buen ejemplo de cómo los humanos hemos utilizado el conocimiento sobre la variación genética lo podemos ver en las plantas y animales que hemos domesticado. Los humanos hemos usado la variabilidad natural de estos seres para crear, a través de una selección orientada a propósitos humanos (selección artificial), diferentes variedades de maíces, frijoles, manzanas, calabazas, así como razas de caballos, vacas, borregos, perros y gatos.

V. ¿Cómo se analiza la genética?

En el ámbito científico se ha desarrollado una diversidad de métodos para estudiar el ADN y conocer sobre los procesos genéticos. El uso de estas herramientas nos ha permitido saber sobre las funciones moleculares de los organismos, así como conocer las diferencias entre ellos. De la mano de los avances en el conocimiento científico también viene el desarrollo de nuevas tecnologías para su estudio. La mayoría de las nuevas técnicas y tecnologías busca generar resultados más fiables y precisos, así como ampliar la capacidad de análisis respecto a la cantidad de muestras. Estas nuevas tecnologías no están al alcance de cualquiera, debido a sus elevados costos de equipos y reactivos, por lo que es más común encontrarlos en institutos o empresas donde se realiza investigación; sin embargo, con el tiempo se comienzan a implementar en otros ámbitos, por ejemplo, en servicios a particulares o para el análisis de pruebas periciales.

⁸ Fine, Rebecca, “Lessons from the Human Genome Project”, Blog, 27 de febrero de 2019.

Existen diferentes métodos para el análisis de ADN, los cuales están formados por una serie de técnicas que se explicarán a lo largo de los siguientes capítulos. Algunas de las técnicas más empleadas son:

- **PCR:** Es una técnica que amplifica una pequeña muestra de ADN para crear millones de copias y de esta manera saber si hay una secuencia de interés. Además, hacer muchas copias permite tener más ADN para trabajar.
- **Electroforesis:** Es una técnica que separa fragmentos de ADN según su tamaño usando corriente eléctrica, mediante la diferencia de tamaños podemos identificar diferentes secuencias. Los fragmentos de ADN más pequeños se desplazarán más rápido por una red de polímeros o por un capilar, mientras que los fragmentos más grandes tardarán más en desplazarse, permitiéndonos identificarlos por su “peso molecular” al compararlos con marcadores conocidos.
- **Secuenciación:** Es el proceso de determinar el orden exacto de los nucleótidos en una molécula de ADN. Conociendo la secuencia exacta de un fragmento de ADN, nos permite compararlo, por ejemplo, entre dos o más individuos, para saber si comparten o no la misma secuencia de un gen.

Cabe señalar, que las pruebas de ADN tienen sus restricciones y no están exentas de posibles complicaciones durante el análisis. Por esta razón, en los diversos capítulos se abordarán algunos fundamentos para que los profesionales en el ámbito judicial comprendan las limitaciones para poder interpretar los resultados de manera adecuada.

Por otro lado, las pruebas de ADN nos proporcionan cierta información, pero se necesita integrar los resultados en conjunto con las

interpretaciones pertinentes dentro de un contexto; por sí solas no son suficientes para responder por completo cuestiones, por ejemplo, de un caso.

C. La intersección de la genética con la justicia

Como seres vivos compartimos vínculos profundos con otros organismos; comprender nuestras diferencias y similitudes genéticas nos ayuda a contextualizarnos dentro del mundo natural. El conocimiento genético puede utilizarse, por ejemplo, para determinar relaciones familiares entre personas, lo cual es crucial para identificar cuerpos o establecer parentesco. Además, la genética también nos permite evaluar la pérdida de diversidad biológica y entender cómo ciertas prácticas pueden afectar nuestro derecho a un medio ambiente sano. Este tipo de información es fundamental para tomar decisiones informadas que protejan nuestra salud, derechos y entorno.

Los contenidos presentados en esta obra buscan ser una herramienta que explique las bases, herramientas, alcances, límites y perspectivas de tres ejes principales: la genética en el ámbito forense, familiar y ambiental. En el capítulo I, titulado “La genética forense en la búsqueda de justicia: una visión integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas”, se aborda la crisis forense, explicando los procesos de identificación humana, las bases de datos genéticos y los procesos a seguir para obtener los resultados de una prueba pericial, entre otros aspectos. En el capítulo II, titulado “Implicaciones de la genética familiar en la justicia: una evaluación integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas”, se explican las bases del ADN necesarias para conocer la ascendencia biológica en diferentes niveles y diversos contextos; además, se abordan las bases estadísticas y los pasos requeridos

en una prueba pericial, entre otras cuestiones. Finalmente, en el capítulo III, titulado “Implicaciones de la variabilidad genética en la conservación del ambiente, los derechos humanos y la impartición de justicia”, se exploran otros aspectos de la genética y su papel en la diversidad y el medio ambiente, y cómo esto, a su vez, impacta en nuestras vidas, así como los métodos que pueden ser utilizados.

Bibliografía

Casado, María y Guillén, Margarita (coords.), *ADN forense: problemas éticos y jurídicos*, Universidad de Barcelona, Barcelona, 2014.

Fine, Rebecca, “Lessons from the Human Genome Project”, Blog, Harvard Kenneth C. Griffin, 27 de febrero de 2019. Disponible en «<https://sitn.hms.harvard.edu/flash/2019/lessons-from-the-human-genome-project/>». [Consultado el 20 de agosto de 2024].

Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. *Cómo entender la genética. Una guía para pacientes y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico Medio*. Capítulo 1, Genética 101, Genetic Alliance, Washington, 8 de julio de 2009. Disponible en: «<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132198/>» [Consultado el 5 de agosto de 2024].

SCJN, Contradicción de tesis 154/2005-PS. Ministro José Ramón Cossío Díaz, 18 de octubre de 2006.

SCJN, Amparo en revisión 1023/2019. Ministra Norma Lucía Piña Hernández, 13 de octubre de 2021.

Reseñas curriculares

Acerca de las personas autoras de esta obra

Mastretta Yanes, Alicia es Bióloga por la UNAM y Doctorada en Biología evolutiva por la University of East Anglia, Reino Unido. El objetivo general de su investigación es incorporar procesos evolutivos a la conservación y manejo de la biodiversidad mexicana. Para lograrlo, su investigación se enfoca, por un lado, en ciencia básica entorno a la estructura genética de especies domesticadas y silvestres; y por el otro, en proponer aplicaciones evolutivas que permitan aplicar los resultados de la ciencia básica al mejoramiento de cultivos y manejo forestal. Ha publicado más de 40 artículos científicos en estos temas y participa en proyectos de investigación e incidencia, vinculándose con instituciones de conservación como la CONANP, la SEDEMA y comunidades campesinas de México. En 2020 fue acreedora del reconocimiento Mujeres en la Ciencia L'Oréal-UNESCO-AMC-CONALMEX. Participó en el desarrollo de los objetivos, metas e indicadores de diversidad genética, que fueron adoptados en el Marco Global de la Biodiversidad en diciembre del 2022. Actualmente es Investigadora

por México CONAHCYT, del 2015 a inicios del 2024 estuvo asignada a la CONABIO; actualmente está asignada al Instituto de Ecología de la UNAM.

Montero Delgado, Rebeca Itzel es Licenciada en Bioquímica Diagnóstica por la UNAM y Maestra en Ciencias por el CINVESTAV, cuenta con siete años de experiencia en el diagnóstico molecular. Actualmente, como coordinadora de innovación y desarrollo en el laboratorio molecular, su enfoque principal reside en la genética de poblaciones y ciencias genómicas aplicadas, principalmente a la medicina personalizada. Tiene además habilidades en secuenciación masiva y bioinformática, así como, constante actualización en el rubro, participación en congresos nacionales e internacionales. Está orientada a la obtención de resultados a través de la mentalidad analítica, el trabajo en equipo, la adaptabilidad y la ética profesional.

Navarrete Ramírez, Rosa María es Licenciada en Biología egresada de la Facultad de Estudios Superiores Zaragoza de la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM) con Maestría en Ciencias de la Salud por la Escuela Superior de Medicina del Instituto Politécnico Nacional (IPN). Desde 2015, procesa y estandariza pruebas en hospitales y laboratorios especializados en diagnóstico clínico por medio de técnicas de biología molecular. Su formación académica está enfocada en el área de biología del desarrollo y su formación profesional dirigida a pruebas de parentesco y de identificación de individuos mediante estudios especializados en materia de Genética Forense. Ha participado en la implementación y seguimiento de Acreditaciones y Certificaciones para el Sistema de Gestión de Calidad del laboratorio. Actualmente, participa en peritajes para pruebas de paternidad y otros vínculos familiares.

Noris García, Gino Fabrizzio es Licenciado en Investigación Biomédica Básica, con mención honorífica, estudió la maestría en Ciencias Fisiológicas en el Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM y después el doctorado en Ciencia Biomédicas en el Centro de Neurobiología de la UNAM, campus Juriquilla. Durante sus estudios de posgrado realizó una estancia de investigación en el departamento de Endocrinología del INSERM (Instituto Nacional de Salud e Investigación Médica) en el Hospital Necker de París, Francia. Hizo un posgrado en Genética Médica en la Universidad de Valencia España. En el año 2001 fundó la empresa Biología Molecular Diagnóstica, un laboratorio de análisis clínicos especializado en el Diagnóstico Molecular y Genómico, donde ha realizado múltiples análisis de ADN para casos forenses, fungiendo como perito. Del 2003 al 2021 estuvo inscrito en la lista de peritos auxiliares del Tribunal Superior de justicia de Querétaro en el ramo de Genética Forense. Es miembro de la Sociedad Latinoamericana de Genética Forense (SLAGF) y del Grupo de Habla Española y Portuguesa de la International Society for Forensic Genetics (GHEP_ISFG).

Santana Torres, Carla es Licenciada en Investigación Biomédica Básica, con mención honorífica y Doctora en Ciencias Biomédicas con especialidad en Biología Molecular, egresada de la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM). Realizó sus estudios de posgrado en el Departamento de Biología Molecular del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM, mediante una estancia de investigación en la Unidad de Virus Oncogénicos del Instituto Pasteur en París, Francia; obtiene el grado de Doctora en 2004. En 2015 realiza un posgrado de Genética Médica impartido por la Universidad de Valencia. En el año 2001 funda la empresa Biología Molecular Diagnóstica, un laboratorio clínico especializado en el Diagnóstico Molecular. Es miembro de la Sociedad Latinoamericana de Genética Forense (SLAGF) y

del Grupo de Habla Española y Portuguesa de la International Society for Forensic Genetics (GHEP-ISFG). Actualmente cuenta con 18 artículos de investigación científica en revistas internacionales, un capítulo de libro y 3 artículos de divulgación además ha impartido más de 120 conferencias académicas y de divulgación.

Villavicencio Queijeiro, Alexa es Licenciada en Investigación Biomédica Básica, con mención honorífica y Doctora en Ciencias Biomédicas, ambas por la UNAM. Cuenta con un Diplomado en Divulgación de la Ciencia otorgado por la Dirección General de Divulgación de la Ciencia y un Diplomado en Enseñanza de la Ciencia Forense otorgado por la Facultad de Medicina. Es Profesora Asociada de tiempo completo en el laboratorio de genética forense y trabaja en la Escuela Nacional de Ciencias Forenses de la UNAM desde 2014. Su interés se centra en tres áreas: la investigación en docencia y enseñanza de la ciencia forense, la investigación en el área de genética forense y la investigación transdisciplinaria con un enfoque de ciencia forense humanitaria. Es miembro nivel I del Sistema Nacional de Investigadores desde 2022 y ha publicado 20 artículos en revistas internacionales, 8 capítulos en libros y un libro.

Zluhan Martínez, Estephania es Candidata a Doctora en Ciencias Biomédicas con especialidad en biología molecular en la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM). Cuenta con una Maestría Ciencias Biológicas de la UNAM con mención honorífica y realizó la licenciatura en Biología Experimental de la Universidad Autónoma Metropolitana, Unidad Iztapalapa. Una de sus áreas de investigación es la genética molecular y desarrollo de plantas. Ha participado en 7 artículos en revistas internacionales, 4 de ellos como autora principal, y ha presentado proyectos de investigación en diversos congresos internacionales. Además, ha dado cursos y seminarios relacionados con

temas de genética molecular, así como técnicas moleculares. Actualmente es Jefa de Departamento de Análisis de Datos y Sistemas de Información Geográfica en la Unidad de Conocimiento Científico y Derechos Humanos en la Suprema Corte de Justicia de la Nación.

Capítulo I

La genética forense en la búsqueda de justicia: una visión integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas

Alexa Villavicencio Queijeiro

La genética forense en la búsqueda de justicia: una visión integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas. A. Introducción. B. El uso de la genética forense como herramienta para la identificación humana. C. Conclusiones. Bibliografía

A. Introducción

I. La crisis forense

México afronta actualmente una crisis forense derivada –en parte– de la violencia del crimen organizado, la cual se agudizó desde 2006 y generó (y sigue generando) un gran número de desapariciones y homicidios, lo que ha saturado los servicios forenses del país. Esta crisis fue reconocida ante la Comisión Interamericana de Derechos Humanos (CIDH) por el Gobierno mexicano el 24 de marzo de 2019, en una ceremonia realizada en el Salón Tesorería de Palacio Nacional, la cual fue encabezada por el entonces Presidente Andrés Manuel López Obrador. En dicha ceremonia, en presencia de familiares de personas desaparecidas, gobernadores, funcionarios federales y el representante de la Alta Comisionada de Derechos Humanos de la Organización de las Naciones Unidas (ONU), se declaró la reinstalación del Sistema Nacional de Búsqueda de personas y se proporcionaron algunos de los datos del diagnóstico forense preliminar. Con

ello se identificó como prioritaria para dicha administración la labor de búsqueda, refrendando el compromiso con los familiares de no escatimar esfuerzos frente a la crisis forense.¹

Esta crisis ya había sido reportada con anterioridad por diversos artículos e investigaciones, los cuales se centran en tres de los aspectos más impactantes para la sociedad: el elevado número de personas desaparecidas o no localizadas, la alarmante cantidad de entierros ilegales (fosas clandestinas) y el gran número de cuerpos no identificados en los servicios médicos forenses –algunos en morgues saturadas e incapaces de manejar y dar identidad a las personas desaparecidas–.²

La Comisión Nacional de Búsqueda, a través del Registro Nacional de Personas Desaparecidas y No Localizadas (RNPNDNO), reportó el 22 de agosto de 2024 a 115,488 personas desaparecidas y no localizadas.³ En cuanto a los sitios de entierro ilegal, el grupo independiente Quinto Elemento Lab identificó en 2016, mediante solicitudes de acceso a la información, 5,600 fosas en todo el país.⁴ En 2019, la Comisión Nacional de Búsqueda (CNB) comenzó a documentar los hallazgos para realizar un diagnóstico a nivel nacional sobre el número de fosas clandestinas, cuerpos exhumados y restos, así como su avance en la identificación y, con ello, conformar un Registro Nacional

¹ V. Comisión Nacional de Búsqueda de Personas, “Se reinstaló el Sistema Nacional de Búsqueda...”, 2019.

² Véase Tzuc, Efraín y Turati, Marcela, “Crisis Forense. Un país rebasado por sus muertos”, *Quinto Elemento Lab*, 22 septiembre de 2020.

³ Véase Comisión Nacional de Búsqueda (CNB), *Informe sobre búsqueda e identificación de personas desaparecidas*, 2021 .

⁴ Véase Guillén, Alejandra & Eads, David, *op. cit.*, 2021 y Guillén, Alejandra, Torres, Mago y Turati, Marcela, Mapa “#Méxicopaísdefosas”, A dónde van los desaparecidos y Quinto Elemento Lab, 2018.

de Fosas Clandestinas y Cuerpos Exhumados (RNFC) de manera interna ante la necesidad de contar con datos públicos oficiales.⁵

Se estima que de 2006 a 2019, entre 26,000 y 38,000 cuerpos permanecieron sin identificar en los Servicios Médicos Forenses, la cifra más actual se encuentra en los 52,000 de acuerdo con el informe sobre crisis forense del Movimiento por nuestros desaparecidos.⁶ Esta situación se ha visto exacerbada por la falta de recursos económicos, humanos y de instalaciones adecuadas, así como fallas en la coordinación y errores administrativos.⁷

Un paso fundamental para atender la crisis forense es el contar con registros fiables y herramientas tecnológicas eficientes para poder afrontarla, por lo cual en México se cuenta con el Registro Nacional de Personas Desaparecidas y No Localizadas (RNPNDNO), el cual es coordinado por la CNB y concentra la información de todas las personas desaparecidas o no localizadas en la República mexicana. Dicho Registro es integrado por las comisiones locales de búsqueda, autoridades ministeriales, otras autoridades e inclusive la ciudadanía directamente, ya que es posible reportar desapariciones a través la página web del RNPNDNO, la cual es de carácter público.⁸

⁵ CNB, *Informe sobre búsqueda...*, *op. cit.*; CNB, “Registro de fosas clandestinas, 2019.

⁶ Movimiento por nuestros desaparecidos, *La crisis forense en México: más de 52,000 personas desaparecidas sin identificar*, agosto 2021, p. 7.

⁷ Véanse Reed-Sandoval, Amy, “The Struggle to Identify All the Dead Bodies in Mexico”, *The New Yorker*, 25 de julio de 2024; Fortuna, María *et al.*, “Cuerpos no identificados en el contexto Mexicano”, *Forensic Anthropology in Latin America*, vol. 5, núm. 3, 2022; Arteta, Itxtaro, “¿Hay 26 mil cuerpos sin identificar en México? Segob no lo sabe, solo tiene estimaciones”, *Animal Político*, 15 de mayo de 2019; y Yankelevich Winocur, Javier *et al.*, “Los desaparecidos que nadie ocultó: hacia una tafonomía social de la desaparición administrativa”, *Alteridades*, 2022, pp. 35-46.

⁸ Yankelevich Winocur, Javier *et al.*, “Los desaparecidos...”, *op. cit.*

La creación de un registro federal de personas desaparecidas en México surgió a raíz de una lucha constante por parte de las familias y colectivos que siguen en búsqueda de sus familiares. Teniendo este antecedente, el RNPDO es el segundo esfuerzo después de su predecesor, el Registro Nacional de Datos de Personas Extraviadas o Desaparecidas (RNPED), por concretar una herramienta nacional que permita facilitar los procesos de búsqueda e investigación en materia de desaparición forzada.⁹

Otro de los esfuerzos gubernamentales para atender esta crisis fue la creación del Mecanismo Extraordinario de Identificación Forense (MEIF).¹⁰ Esta es una entidad creada por el Sistema Nacional de Búsqueda, con acompañamiento del Fondo de Población de las Naciones Unidas (UNFPA, por sus siglas en inglés), como parte de la política pública de identificación humana en relación con la desaparición de personas. Su objetivo es atender el rezago en la atención de casos de personas fallecidas sin identificar a través de peritajes multidisciplinarios con autonomía técnico-científica que permitan generar condiciones de certeza y trazabilidad. Su creación fue aprobada mediante el Acuerdo SNBP/001/2019, el cual establece que el MEIF “será un mecanismo de carácter extraordinario, multidisciplinario, con autonomía técnico-científica, que practicará los peritajes pertinentes sobre los cuerpos o restos óseos que no han sido identificados y sean de su competencia” en coordinación, principalmente, con las fiscalías o entidades responsables de la identificación.¹¹ A pesar de que el

⁹ Cfr. Rivas Rodríguez, Francisco (dir.), “¿Sabemos cuántas personas desaparecidas hay en México?”, Nota técnica del Registro Nacional de Personas Desaparecidas y no Localizadas, 2020, p 7.

¹⁰ Comisión Nacional de Búsqueda, Mecanismo Extraordinario de Identificación Forense, página web, s.f.

¹¹ Acuerdo SNBP/001/2019, Primero.

MEIF se construyó mediante un proceso colectivo con familiares, sociedad civil, autoridades, organizaciones internacionales y con la cooperación internacional, su implementación fue lenta y actualmente su estatus es incierto. Reportes periodísticos señalaron su cierre en marzo de 2024 debido a problemas de financiación, falta de autonomía y de apoyo político.¹²

B. El uso de la genética forense como herramienta para la identificación humana

La ciencia forense se construye a partir de casos y está orientada a la investigación; utiliza métodos científicos para estudiar trazas o vestigios de eventos pasados, como la presencia o actividades de individuos, a través de su detección, reconocimiento, recuperación, examinación e interpretación. Esta ciencia aplica conocimientos multidisciplinarios para investigar hechos presuntamente delictivos o situaciones de interés estatal. Un aporte crucial de la ciencia forense es la identificación de personas o cadáveres, entendiendo la identidad como el conjunto de signos que distinguen a un individuo de todos los demás, durante la vida o después de la muerte.¹³

I. Identificación humana

La identificación de personas es un proceso complejo; el cual implica, entre varias cosas, un análisis de contexto de la desaparición, así como un análisis detallado del hallazgo de los restos y su contexto.

¹² Véase Tzuc, Efraín, “Adiós al Mecanismo Extraordinario de Identificación”, *A dónde van los desaparecidos*, 2024.

¹³ Navarrete-Cazales, Zaira, “¿Otra vez la identidad? Un concepto necesario pero imposible”, *Revista mexicana de investigación educativa*, 2015, pp. 162-178.

También se requiere de la comparación de dos conjuntos de datos con el objetivo de establecer una coincidencia entre ambos conjuntos: uno de referencia o datos *ante mortem* (información o datos de características que presentaba la persona cuando estaba viva) y uno de datos dubitados o *post mortem* (información o datos de características que presenta un cadáver o restos humanos desconocidos).¹⁴

Es de vital importancia que los datos de referencia sean confiables para lograr la identificación, lo cual puede requerir trabajo multidisciplinario de dactiloscopia, antropología, odontología, medicina forense y genética. Cada una recolecta datos *post mortem* del cadáver a identificar y los compara contra datos *ante mortem* que son aportados por familiares, confirmando la identidad cuando esto es posible.

Para llevar a cabo la labor de identificar personas, intervienen varias especialidades forenses, entre ellas: la medicina forense, la dactiloscopia, la antropología física, la odontología y la genética forenses. La medicina forense lleva a cabo necropsias y exámenes *post mortem* para determinar la causa de muerte y evaluar características físicas. La dactiloscopia compara huellas dactilares para confirmar o descartar identidades. La antropología física estudia los huesos para estimar edad, sexo, estatura y posibles traumas, como fracturas. La odontología forense analiza registros dentales y compara dentaduras, para tratar de establecer la identidad o asignar edad. Estas disciplinas generan datos *post mortem* que se comparan con datos *ante mortem* aportados a la investigación;¹⁵ cuando no logran una identificación o persiste la duda sobre la identidad, se recurre a la genética forense.

¹⁴ Véase Thompson, Tim y Black, Sue, *Forensic human identification*, 2007.

¹⁵ Barrantes Segura, Rafael et al., *Guía práctica para la recuperación y análisis de restos humanos*, 2017, pp. 35-36.

II. Genética forense

1. ¿Qué es la genética forense?

La genética forense es la rama de la biología que se encarga del estudio del ADN en apoyo a la resolución de problemas forenses.¹⁶ La genética forense es una disciplina crucial en la ciencia forense ya que participa en la identificación de personas, ya sea en casos de desapariciones o en casos criminales, así como cuando ocurren desastres masivos. En los casos donde se encuentra una muestra biológica en un lugar de investigación forense y se desea conocer su identidad, se compara con una muestra de referencia (es decir, aquella cuya identidad se conoce), como el perfil genético de la víctima antes de su desaparición o de familiares en línea directa.¹⁷

Si bien la genética forense se ha considerado el “estándar de oro” entre las periciales debido al soporte científico que la respalda y a que tiene un gran número de aplicaciones, es de relevancia enfatizar que –en el marco de la crisis forense– su principal objetivo ha sido el reconocimiento humano para establecer relaciones biológicas de parentesco (paternidad, maternidad, hermandad, abuelidad, etc.) o el establecimiento de coincidencias para relacionar o vincular personas con indicios y/o lugares de los hechos, del hallazgo o de la investigación; así como para la identificación de personas sujetas a procedimiento penal en casos de delitos contra la libertad sexual, entre otros.

¹⁶ Villavicencio, Alexa y Guardado, Mariano, “El estado del arte de la genética forense en México”, en García y Bravo Gómez (coords.), *El estado del arte de las ciencias forenses en México*, 2017, pp. 232-233.

¹⁷ Véase Butler, John, *Fundamentals of Forensic DNA Typing*, 2010.

La genética forense puede analizar diferentes matrices biológicas, como semen, sangre, hueso, tejidos y células epiteliales contenidas en la saliva, lo anterior debido a que dentro de las células que componen a estas matrices biológicas está contenido el material genético, llamado ácido desoxirribonucleico o ADN.

El ADN es toral para establecer relaciones filiales por tres características: la primera es que es heredado y es heredable; es decir, tanto el padre como la madre biológicos transmiten a su progenie la mitad de la información genética en unidades denominadas cromosomas, la cual se mezcla dando lugar a un conjunto completo en el nuevo individuo de 46 cromosomas (23 pares vienen de la madre y 23 vienen del padre) y, a su vez, las hijas e hijos heredarán esta información a su progenie. La segunda característica es que el ADN es único; esto es, el proceso de herencia asegura que cada persona tenga una combinación única de características heredadas de ambos progenitores, salvo en el caso de gemelos idénticos, lo que permite diferenciar entre personas no relacionadas y establecer vínculos biológicos entre personas que sí comparten una relación filial. La tercera característica consiste en que el ADN está presente en todas las células del cuerpo, con excepción de las células que dan el color rojo a la sangre —llamadas eritrocitos— lo anterior permite, en principio, tener la posibilidad de recuperar material genético de cualquier muestra cuyo origen sea biológico.

2. Procedimiento para obtener perfiles genéticos

La Figura 1 ilustra de manera general el procedimiento que se sigue para la realización de pruebas en materia de genética forense. El dia-

grama permite visualizar de manera global los pasos que se deben realizar para obtener un perfil genético de muestras dubitadas (D) o de referencia (R), así como los resultados posibles.

Dentro de los tipos de indicio biológico que se pueden presentar en los diferentes escenarios o lugares de investigación se encuentran, entre otros, los siguientes:

- Sangre fresca o seca en materiales que puedan o no ser transportados.
- Saliva que contiene células epiteliales provenientes de la boca, por lo que al referirnos al análisis de la saliva nos referimos al análisis de las células epiteliales contenidas en ella y no al fluido como tal, contenida en soportes varios, como tazas, vasos, copas, colillas de cigarro, chicles o marcas de mordeduras, entre otros.
- Semen fresco o seco sobre soportes de tela o diversos materiales adsorbentes, así como en condones.
- Elementos pilosos (cabellos, vellos, cejas, barbas, bigote, entre otros) con o sin raíz.
- Dientes en diversos estados de preservación.
- Restos humanos, tejidos, huesos o restos esqueléticos en distintos grados de conservación.
- Elementos biológicos traza.

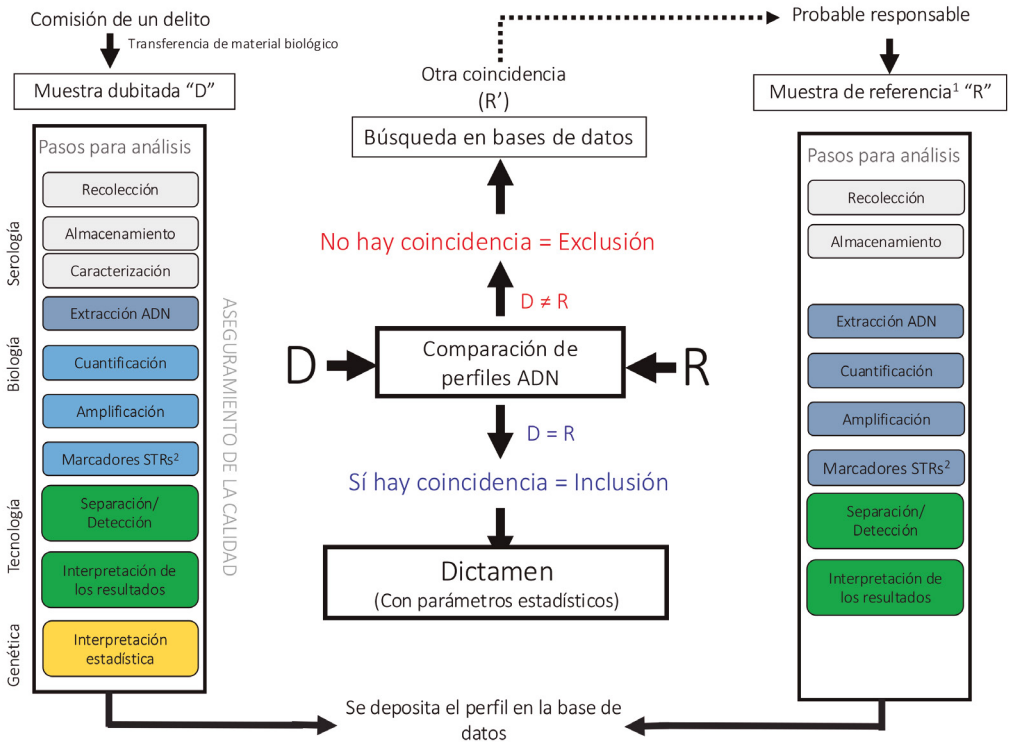


Figura 1. Procedimiento general en materia de genética forense. Del lado izquierdo se muestra el proceso que se sigue para las muestras dubitadas, las cuales pueden recuperarse como resultado de la transferencia de material biológico durante la comisión de un delito y del lado derecho se muestra el proceso para las muestras de referencia, que pueden provenir de un probable responsable o en los casos de identificación de un familiar relacionado en línea directa. El proceso se divide en cuatro etapas: 1) Etapa de serología (gris): la recolección de una muestra dubitada (D) o de referencia (R); ésta se recolecta, traslada y es almacenada hasta que se lleva a cabo una caracterización de la misma para definir la naturaleza del indicio biológico, así como el estado de conservación en el que se encuentra. 2) Etapa biológica (azul): la extracción del material genético (ADN); el cual, en el caso de las muestras dubitadas, es cuantificado, amplificado y separado y en el caso de las muestras de referencia puede amplificarse directamente sin pasar al proceso de extracción y cuantificación. De manera particular, cuando la muestra se recolecta utilizando una tarjeta de papel autolítico, la amplificación se puede hacer directamente sin realizar

una extracción previa. 3) Etapa de tecnología (verde): el análisis por electroforesis capilar. 4) Etapa genética (amarillo): se realiza la interpretación de los resultados y se calculan diversos parámetros estadísticos. Fuente: imagen modificada de *Figure 1.3 Steps involved in a Q-K comparison*. Butler, J.M. *Fundamentals of forensic typing*.

El proceso inicia con la recolección de una muestra dubitada (cuya identidad se desconoce), o una muestra de referencia (de identidad conocida, por ejemplo, aquella que proviene de un imputado o acusado o de un familiar relacionado en línea directa). La muestra es recolectada en el lugar de los hechos, del hallazgo o de la investigación; posteriormente, es trasladada al laboratorio, donde es almacenada hasta su análisis o disposición final, considerando que una vez concluida la examinación debe volver a almacenarse.

La recolección de la muestra o indicio en el lugar de investigación forense es el primer paso del análisis genético. Se puede recuperar ADN de diferentes fuentes como manchas de sangre o semen, células de descamación, cabello, saliva, o vestigios humanos, por lo que el método de recolección debe realizarse con el objetivo de preservar la integridad de la muestra al trasladarla al laboratorio para su almacenamiento y análisis. Algunas recomendaciones generales hechas por Butler son:¹⁸

- 1) Evitar la contaminación del área, la cual podría presentarse como el dejado de cabello o huellas dactilares o de calzado del personal que esté procesando el lugar de investigación. Lo anterior se puede prevenir mediante el uso de medidas adecuadas de seguridad personal como bata, guantes, lentes de seguridad u overol industrial (Tyvek) y

¹⁸ Ídem.

cubrebocas, así como evitar toser o estornudar cerca del área de investigación.

- 2) Utilizar guantes para manejar los indicios y cambiarlos para manejar cada indicio.
- 3) Empacar cada indicio por separado.
- 4) Dejar secar las muestras de fluidos recogidas como la sangre o fluido seminal.
- 5) Evitar utilizar bolsas de plástico para almacenar las muestras, dado que dentro de estas bolsas se condensa el agua lo que propicia la degradación del ADN.
- 6) Las manchas secas de fluidos biológicos pueden ser tomadas con ayuda de un hisopo humedecido con agua destilada.

Es crucial mantener la cadena de custodia para garantizar que el indicio tomado es el mismo al que se le practicará análisis. Esto implica mantener un registro adecuado del personal que maneja las muestras y los análisis realizados. Las muestras de referencia son aquellas cuya identidad se conoce, como las de víctimas, acusados o familiares en casos de paternidad o personas desaparecidas. Suelen tomarse como sangre en un tubo o en forma de gotas sobre papel absorbente con químicos especiales que protegen el ADN (tarjetas FTA), hisopados bucales o cabellos arrancados.¹⁹

¹⁹ Goodwin, William *et al.*, *An Introduction to Forensic Genetics*, 2007, p. 23.

Las muestras deben de contenerse en materiales que no promuevan su transformación o alteración por humedad, calor y agentes como microorganismos (bacterias y/o hongos). De preferencia, embaladas en bolsas de papel estraza (a menos que el indicio se encuentre húmedo), ya que este material evita la condensación del agua, por lo que previene el desarrollo de microorganismos que pudieran degradar al indicio, si durante la recolección no es posible ponerlos a secar.²⁰

En el caso de las muestras biológicas, es importante que el traslado se realice en el menor tiempo posible y deseablemente utilizando una cadena de frío. Una vez que el indicio llega al laboratorio, éste debe almacenarse hasta el análisis. Es indispensable que, en cualquier bodega de almacenamiento se realice la correcta clasificación, acomodo y almacenamiento de los indicios, a fin de evitar confusiones posteriores, principalmente entre aquellos indicios procesados y no procesados. Se debe evaluar que los indicios se encuentren totalmente secos antes de almacenarlos, de lo contrario se deben secar a temperatura ambiente o mediante un desecador. Para indicios biológicos, las medidas de protección que deben ser consideradas durante el almacenamiento en bodega temporal o en bodega de indicios son:

- Conservar a temperatura ambiente.
- Mantener en un espacio ventilado.
- Evitar humedad y la exposición directa al sol.
- Si se tiene una muestra que, desde su hallazgo, se encontraba en condiciones que no favorecen la preservación del ADN, se debe dar prioridad a su análisis.

²⁰ Villavicencio Queijeiro, Alexa *et al.*, *Guías para la valoración judicial de la prueba pericial en materia de genética, toxicología, lofoscopia, análisis de voz*, 2022, p. 44.

- Si se trata de tejidos blandos, se deberán refrigerar o congelar para prevenir su degradación.²¹

En el caso de las muestras dubitadas se puede iniciar con la caracterización de las mismas, para definir la naturaleza del indicio biológico; es decir, para definir si se trata de algún tejido, sangre, semen o saliva, así como el estado de conservación en el que se encuentran.

Una vez que se ha caracterizado una muestra o indicio y se ha establecido, mediante pruebas presuntivas y confirmatorias, que se trata de un fluido biológico del que es posible obtener ADN, el siguiente paso consiste en separar el material genético del resto de los componentes celulares, como proteínas, lípidos y azúcares. La caracterización inicial permite a las personas expertas definir el mejor método que se usará para la extracción del material genético.

Una vez que se ha obtenido el ADN, es necesario determinar si la cantidad obtenida es suficiente para realizar los análisis posteriores; para ello se lleva a cabo un proceso de cuantificación y si la cantidad es adecuada (por lo general la cifra se encuentra en la escala de los nanogramos), entonces se emplea un proceso denominado amplificación o de reacción en cadena de la polimerasa (PCR, por sus siglas en inglés), el cual tiene como objetivo generar copias de secciones específicas del ADN, de manera equivalente a cuando se fotocopian sólo las partes de un libro que nos interesa leer.

Las secciones del ADN que se evalúan se conocen como marcadores. Existen diferentes tipos de marcadores (véase Figura 2), de manera

²¹ Villavicencio Queijeiro, Alexa *et al.*, *Guías para la valoración judicial de la prueba pericial en materia de genética, toxicología, lofoscopia, análisis de voz*, 2022, p. 45.

general: marcadores tipo STR, ADN mitocondrial además del cromosoma Y, entre otros.

Los marcadores STR (*Short Tandem Repeat*) en plural STRs, también conocidos como microsátélites, son secuencias cortas de ADN que se repiten en tándem (una detrás de otra) y se encuentran en lugares (*loci*) específicos del genoma. En genética forense, los STRs son cruciales debido a su alta variabilidad entre individuos, lo que los hace útiles para la identificación personal. Los marcadores STRs son fundamentales en genética forense debido a su capacidad para proporcionar identificaciones precisas y fiables, lo que los convierte en una herramienta esencial para resolver casos criminales y de identificación de personas.²²

Los STRs son regiones o secuencias cortas de ADN no codificante que constan de entre 1 a 6 pares de bases, en las cuales un fragmento se repite consecutivamente. A continuación, se ilustra esto utilizando el poema “No acabarán mis flores” de Nezahualcóyotl.²³

No acabarán mis flores, no cesarán mis cantos.
Yo cantor los elevo, se reparten, se esparcen.
Aun cuando las flores se marchitan y amarillecen,
serán llevadas allá, al interior de la casa
del ave de plumas de oro.

Si tomamos la primera línea, en la Figura 2 se ejemplifican los STRs utilizando solamente tres sílabas: -flo, -sa y -tos. En diferentes personas

²² Guardado, Mariano, “El estado del arte de la genética forense”, en García y Bravo Gómez (coords.), *El estado del arte...*, *op. cit.*, pp. 231-242.

²³ Garibay K., A. (ed.), *Poesía Náhuatl I, Romances de los señores de la Nueva España. Manuscritos de Juan Bautista del Pomar. Texcoco, 1582, 2000.*

puede repetirse un número distinto de veces cada una de estas sílabas, siendo independiente entre sí la cantidad de veces que se repite. El número de veces que se repite se describe usando un número y se conoce como variante o alelo.

		Secuencia corta 1: flo	Secuencia corta 2: sa	Secuencia corta 3: tos	
Individuo		flo	sa	tos	} Variantes o Alelos
A	No acabarán mis flores, no cesarán mis cantos	1	1	1	
B	No acabarán mis floflores, no cesasarán mis cantostos	2	2	2	
C	No acabarán mis flofloflores, no cesasasarán mis cantostostostos	3	3	4	
D	No acabarán mis floflofloflores, no cesasasasarán mis cantostos	4	5	2	
E	No acabarán mis flofloflofloflores, no cesasasarán mis cantostos	5	3	2	

Figura 2. Ejemplificación de STRs. Mediante un fragmento del poema “No acabarán mis flores” de Nezahualcóyotl, se ejemplifica el uso de los STRs para identificar personas y distinguirlas. Seleccionando tres sílabas: -flo en color azul; -sa en color magenta y -tos en color verde. Se muestran cinco individuos representados con las letras A, B, C, D y E. Del lado derecho se muestra la cantidad de veces que cada una de estas sílabas o secuencias cortas se repite en cada individuo. Estas repeticiones se conocen como variantes o alelos. Fuente: imagen de elaboración propia.

Debido a que existe un alto grado de variación en el número de repeticiones entre individuos, estos marcadores permiten la individualización, siendo los más utilizados en el ámbito forense hasta la fecha.²⁴

²⁴ Véase Arenas, Miguel *et al.*, “Forensic genetics and genomics: Much more than just a human affair”, *PLoS Genet*, 2017.

1. Entre las características más importantes de los STRs, se encuentran:
2. Variabilidad: los STRs varían significativamente en el número de repeticiones entre individuos, lo que permite distinguir entre diferentes personas.
3. Ubicación en el genoma: se localizan en regiones no codificantes del ADN.
4. Tamaño del repetido: generalmente tienen de 2 a 6 pares de bases.
5. Alta sensibilidad: requieren pequeñas cantidades de ADN.
6. Alta resolución: permiten distinguir entre individuos con gran poder de discriminación.
7. Estándar internacional: usados globalmente en bases de datos de ADN, como el Combined DNA Index System (CODIS) en Estados Unidos.

Se pueden analizar desde cromosomas autosómicos, es decir aquellos heredados por el padre y la madre biológicos, hasta cromosomas sexuales: la madre biológica hereda un cromosoma X, mientras que el padre biológico puede heredar un cromosoma X a las hijas biológicas y uno Y a los hijos biológicos. La Figura 3 ejemplifica cómo se heredan los STRs. Un bebé heredará de cada uno de sus padres una copia de cada cromosoma (22 autosómicos y uno sexual X o Y) y dentro de estos cromosomas hay variantes en las repeticiones. Si se analizan únicamente tres lugares o *locus* dentro de la información genética del bebé, se pue-

de observar que tanto la madre como el padre biológicos heredan una variante o alelo para cada STR o secuencia corta. La combinación de alelos en cada locus se conoce como genotipo y en conjunto dan lugar al perfil genético o perfil de ADN. El perfil de ADN del bebé será la mezcla de la información proveniente de ambos progenitores.

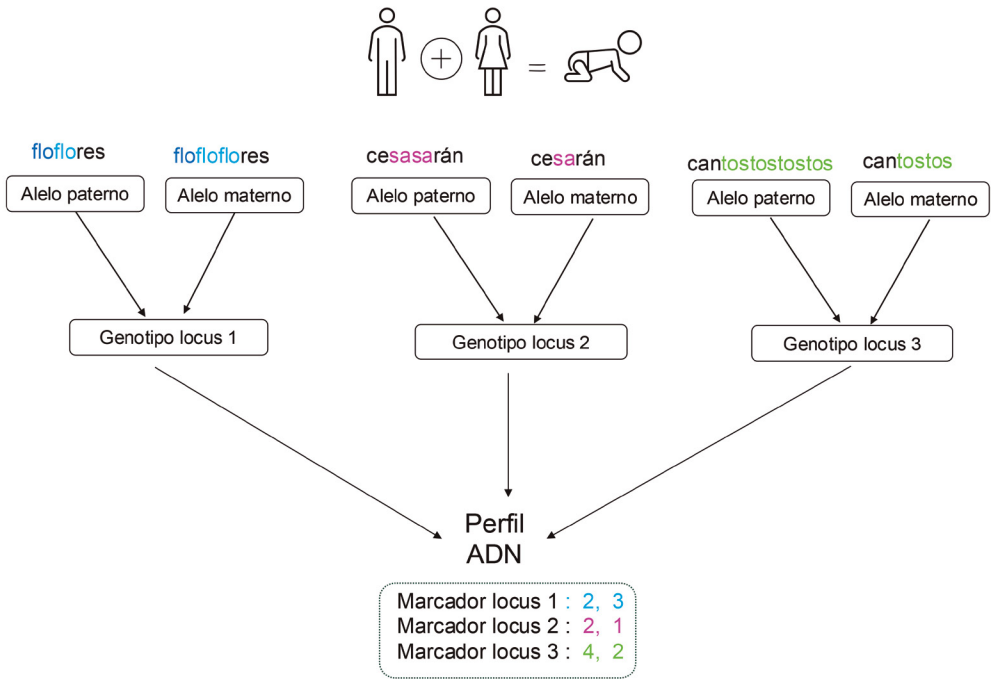


Figura 3. Patrón de herencia de STRs. Se retoma el ejemplo mostrado en la Figura 2 para ilustrar el patrón de herencia de los STRs. Cada progenitor hereda a su hija o hijo un alelo o variante, el cual depende de la cantidad de veces que se repita la secuencia corta en un lugar o locus específico del material genético. El perfil de ADN del bebé contendrá la información de ambos progenitores. Fuente: imagen de elaboración propia.

El análisis del cromosoma Y permite establecer relaciones de linaje paterno, pero no de identidad; es decir, permite establecer que dos personas comparten un origen en común pero no es posible establecer el tipo de vínculo, por ejemplo, no permite diferenciar si dos hombres son padre-hijo, hermanos, abuelo-nieto o tío-sobrino.

El ADN mitocondrial (ADNmt) se usa cuando no es posible analizar los marcadores tipo STR, por ejemplo, cuando el ADN en la muestra está muy degradado o se encuentra en baja cantidad. El ADNmt se encuentra en compartimentos dentro de las células denominadas mitocondrias, que son las encargadas de proveer de energía a la célula. El ADNmt al encontrarse dentro de las mitocondrias está más protegido de las condiciones ambientales, y está en mayor número de copias que el ADN nuclear. El ADNmt es heredado en línea materna, lo que significa que los familiares que comparten un ancestro materno tienen el mismo genoma mitocondrial.

Adicionalmente, el análisis en cromosomas sexuales (cromosomas X y Y), así como de algunas partes del ADN mitocondrial ha sido de gran utilidad desde finales de la década de 1990.²⁵

La caracterización de estos marcadores permite la obtención de un perfil genético, el cual en el contexto forense es un término que se usa para describir los marcadores genéticos que se hayan analizado del ADN de una persona. El más utilizado es el perfil de STR.

²⁵ Carracedo, Angel, "Forensic Genetics: History", 2013, pp. 206-210.

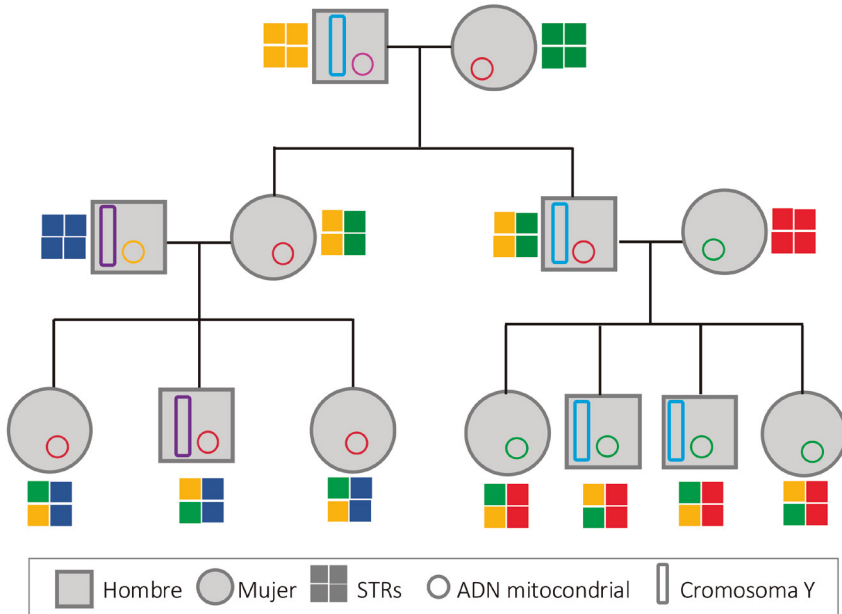


Figura 4. Ejemplificación de herencia de diversos marcadores. Se muestra en un pedigrí o árbol genealógico la manera en que se heredan el cromosoma Y, los STRs y el ADN mitocondrial en una familia de tres generaciones. La primera línea corresponde a la primera generación (abuela y abuelo; la segunda, a la hija e hijo, y, la tercera a los siete nietos y nietas. Los cuadrados representan individuos de sexo biológico masculino y los círculos a personas de sexo biológico femenino. El rectángulo ilustra al cromosoma Y, el cual es heredado por vía paterna, razón por la cual es compartido entre el hombre de la primera generación y el de la segunda (padre-hijo), así como entre el de la segunda generación con los dos hombres de la tercera generación (padre-hijos y abuelo-nietos). El círculo vacío representa al ADN mitocondrial, el cual se hereda por vía materna, razón por la cual es compartido entre todos los individuos del lado izquierdo de la imagen, es decir la mujer de la primera generación con la de la segunda (madre-hija) y de la mujer de la segunda con las dos mujeres y el hombre de la tercera generación (madre-hijos) y finalmente abuela-nietos. Los marcadores STR se representan por cuadros con color sólido, se puede observar que la herencia de éstos entre generaciones es una mezcla, es decir: los individuos de la segunda generación heredaron la mitad de los marcadores de su padre (en

amarillo) y la mitad de su madre (en verde), de forma tal que su ADN contiene una proporción 50/50. Fuente: imagen de elaboración propia.

Finalmente, se realiza la interpretación de los resultados y se calculan diversos parámetros estadísticos. Es importante precisar que el origen de la muestra de referencia dependerá de la prueba que se haya solicitado. Si el objetivo es definir relaciones biológicas (paternidad o maternidad) entonces las muestras de referencia serán la madre biológica y la hija o el hijo en disputa, y la muestra indubitada será la del supuesto padre biológico, como se verá en el capítulo II: “Implicaciones de la genética familiar en la justicia: una evaluación integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas”. En el caso de identificación de presuntos responsables de delitos sexuales (representado con el superíndice 1 en la Figura 1), se tendrían como muestras de referencia a la víctima y al posible perpetrador y la muestra indubitada podría ser un hisopado vaginal o muestras recuperadas de un kit de asalto sexual. Por último, en los casos de identificación de personas los perfiles de referencia serían los de los familiares que están buscando a una persona y el perfil dubitado correspondería a aquellos que se obtienen de restos óseos o cadáveres.

Los análisis que pueden desarrollarse son de tipo STR (representado con el superíndice 2 en la Figura 1), ADN mitocondrial y/o cromosomas sexuales X y Y. El uso de cada uno de ellos depende del tipo de análisis que desea realizarse. De manera general se utilizan los STRs para las tres aplicaciones que se mencionaron anteriormente. En casos de delitos sexuales hombre-mujer se pueden utilizar los de cromosoma Y para diferenciar el perfil de la víctima del atacante y el ADN mitocondrial se utiliza en casos donde las muestras están muy degradadas o sólo se tienen familiares en línea materna para comparar.

El tipo de análisis de diferentes marcadores genéticos dependerá, generalmente, de la prueba que fue solicitada a la persona experta, de las muestras (dubitada e indubitada) con las que se cuenta para efectuar la confronta –específicamente la calidad y cantidad que posean– y de las metodologías que el laboratorio tenga validadas y sea capaz de ejecutar. De forma tal que se pueden realizar análisis de marcadores tipo STR, ADN mitocondrial y/o cromosomas sexuales X y Y. Es preciso señalar que, a la fecha, algunos laboratorios de la Fiscalía General de Justicia (FGJ) y la Fiscalía General de la República (FGR) realizan análisis de ADN mitocondrial (aunque aún no está acreditado) y ningún laboratorio tiene dentro de su alcance de acreditación el análisis del cromosoma X. La siguiente etapa del estudio implica la detección y separación de aquellas variantes que se amplificaron y su interpretación. Finalmente, se lleva a cabo el cotejo con los registros almacenados en la base de datos, cuando aplique, y se realiza la evaluación estadística de las coincidencias y la emisión de las conclusiones.

No siempre es posible contar con muestras biológicas almacenadas de todas las personas, por lo que usualmente se recurre a familiares en línea directa. Sin embargo, existen casos que no cuentan con familiares en primer grado, como hijas o hijos adoptivos, extranjeras y extranjeros sin familiares en el país, personas sin familiares, o cuando la persona es buscada por amigas, amigos o su pareja sentimental.

Una vez que se han obtenido los perfiles genéticos de muestras dubitadas y/o de referencia, y dependiendo de la solicitud que haya sido realizada por la autoridad competente, se puede: i) depositar el perfil en la base de datos; ii) realizar una comparación del perfil dubitado con uno de referencia para ver si comparten el mismo origen biológico, por ejemplo para identificar a un perpetrador; iii) comparar el perfil dubitado con una muestra de referencia para evaluar la existencia

de alguna relación filial (maternidad, paternidad o hermandad), como en el caso de identificación de personas desaparecidas; o *iv*) llevar a cabo la búsqueda de coincidencias de un perfil dubitado contra los perfiles depositados en la base de datos.

Como resultado de la confronta de ambos perfiles (dubitado y de referencia), es posible que haya una concordancia total, es decir que el genotipo en cada uno de los *loci* coincida completamente; parcial, cuando haya algunos donde no hay coincidencia; o nula, cuando no hay ninguna concordancia entre los perfiles. El análisis y la comparación de perfiles genéticos pueden contribuir significativamente a las investigaciones, ya sea con fines judiciales y/o humanitarios.²⁶

Una de las principales fortalezas de la genética forense es que se apoya en diversas aplicaciones, entre ellas la genética de poblaciones y las leyes mendelianas de la herencia, lo que posibilita la realización de análisis estadísticos que permiten conocer la posibilidad de encontrar ese perfil en una población o la probabilidad de presentar una relación de parentesco, entre otros cálculos estadísticos vinculados al tipo de estudio solicitado.

3. Bases de datos

Cuando el laboratorio cuenta con una base de datos, los perfiles genéticos son almacenados para realizar confrontas con otros previamente reunidos. Es preciso señalar que en México no existe una base de datos genéticos nacional compartida con las 32 entidades federa-

²⁶ Villavicencio Queijeiro, Alexa *et al.*, *Guías para la valoración judicial de la prueba pericial en materia de genética, toxicología, lofoscopia, análisis de voz*, 2022, p. 50.

tivas; sin embargo, la mayoría de los laboratorios estatales posee una base desarrollada por la misma institución o adquirida comercialmente para el ingreso, almacenamiento y confronta de los perfiles. En consecuencia, algunas fiscalías cuentan con bases de datos locales o regionales –de mayor o menor sofisticación– y la única que detenta una plataforma robusta es la Fiscalía General de la República (FGR), la cual contiene los perfiles en el sistema CODIS,²⁷ por sus siglas en inglés, en donde se ingresan, almacenan y confrontan los perfiles genéticos que se envían desde el interior de la República.²⁸ Es sustancial mencionar que los perfiles genéticos que no cumplan con los requisitos establecidos por el Sistema de Gestión de Calidad no serán ingresados en la base de datos, ya que no es posible distinguir entre los alelos verdaderos y los artefactos. Entre los requisitos se encuentran: la calidad del perfil, es decir que tenga un mínimo de marcadores. En 1997 el Federal Bureau of Investigation (FBI) determinó que para depositar un perfil de ADN en el Sistema de índices combinados de ADN o CODIS la cantidad era de 13 STRs, considerando que esta cantidad era la mínima que prevenía la aparición de falsos positivos; es decir, coincidencias entre perfiles que no compartían el mismo origen biológico.^{29 y 30} Para facilitar la comprensión de este punto, sirva el

²⁷ Establecido por el FBI en los Estados Unidos de América en 1998, a finales del año 2003 se le nombró Sistema de Índices de DNA Combinados o CODIS (Combined DNA Index System). Actualmente contiene el perfil genético de aproximadamente 10 millones de individuos. En esta base se incluyen, en formato electrónico, al menos 13 *loci* STRs genotipados. Los datos almacenados en el CODIS se mantienen en dos categorías principales llamadas índices: el de los criminales convictos y el forense.

²⁸ Si algún laboratorio estatal o fiscalía requiere alguna consulta o confronta se puede solicitar mediante oficio, realizado por la FGR, institución que reporta los resultados obtenidos.

²⁹ Butler, John, “Genetics and Genomics of Core Short Tandem Repeat Loci Used in Human Identity Testing”, *J. Forensic Sci.*, 2006, p. 253.

³⁰ Hares, Douglas, “Expanding the CODIS core loci in the United States”, *Forensic Science International: Genetics*, 2012, pp. E52-E54.

siguiente ejemplo: si yo quisiera que alguien adivinara de qué raza es mi perro dándole descriptores físicos, entre más datos le diera, más factible sería que llegara a la raza correcta. Un perro de cuatro patas, con orejas y cola, puede ser cualquier perro, pero si le digo que además es de tamaño mediano, tiene cejas y bigotes prominentes y el pelaje puede ser oscuro, usualmente recortado a forma de falda, eso podría permitirle inferir que mi perro es un Schnauzer. En 2019, el FBI anunció que se añadirían siete nuevos *loci* a la cantidad mínima que debían añadirse en los perfiles que se depositaran en dicha base de datos.³¹ Esto con el objetivo de reducir aún más las coincidencias equívocas, por ejemplo, decir que mi perro es un Schnauzer cuando en realidad es un Scott terrier. También, el incremento en la cantidad de marcadores permitiría la compatibilidad con otras bases de datos internacionales, siendo de gran utilidad en casos de personas desaparecidas, así como en casos criminales.³²

Otra consideración que debe hacerse sobre la búsqueda en bases de datos en nuestro país es la de los recursos disponibles, de manera particular al hecho de que México no cuenta con una base de datos que albergue perfiles genéticos a nivel nacional que pueda ser consultada por todos los estados de manera expedita, por lo que –como se explicará más adelante– muchos estados desarrollan sus propias bases de datos. La inversión del país en esta materia sería vital, toda vez que la comparación puede realizarse con perfiles genéticos almacenados en bases de datos provenientes de diversas fuentes.³³

³¹ Hares, Douglas, “Selection and implementation of expanded CODIS”, p. 34.

³² Véase Karantzali, Eftymia *et al.*, “The effect of FBI CODIS Core STR Loci expansion on familial DNA database searching”, *Forensic Science International*, 2019.

³³ Véanse Torres, Gibrán *et al.*, “Análisis del DNA y su importancia en la crisis forense de identificación de cadáveres desconocidos”, *identificacionhumana.mx*, 2022; Mestres,

Es importante mencionar que existen dos términos que suelen usarse de manera sinónima, y, aunque están relacionados, no significan lo mismo: banco y base de datos genéticos. Un banco de datos genéticos –en contextos forenses– se refiere a un espacio de almacenamiento capaz de albergar un conjunto amplio de perfiles genéticos pertenecientes a individuos relacionados con sucesos delictivos. Mientras que una base de datos forense resguarda información genética poblacional que proporciona validez estadística a los resultados.

Es de suma importancia contar con bancos y bases de datos genéticos para llevar a cabo la parte final del proceso que se ilustra en la Figura 1. Desafortunadamente, en México, la implementación, gestión y uso, de estas herramientas se ha dado de manera paulatina y desigual entre estados, sin haber podido lograr consolidar un esfuerzo nacional y unificado hasta la fecha. Los primeros registros que se tienen de un banco de datos genéticos en el país se sitúan en 2004, en medio de la ola de violencia hacia las mujeres y niñas que se perpetuó en el norte del país.³⁴

La presión de la sociedad promovió la creación del Banco de Datos en Genética Forense (BDGF), en la Fiscalía Especial para la Atención de los Delitos Relacionados con los Homicidios de Mujeres en el Municipio de Ciudad Juárez, Chihuahua.^{35 y 36}

Francesc y Vives-Rego, Josep, “Bancos y bases de datos genéticos para usos forenses”, *Revista Poder Judicial*, 2009, pp. 239-263.

³⁴ Mendoza-Castellanos, Metzgeri y Pérez-Flórez, Aurora, “Herramientas de almacenamiento, cotejo y análisis de datos genéticos para la identificación forense en México”, *Revista Digital de Ciencia Forense*, 2023, p. 64.

³⁵ Procuraduría General de la República (PGR), “Informe de rendición de cuentas de la administración pública federal. 2000-2006”, 2006, p. 43;

³⁶ Véase Plan Nacional de Desarrollo, “6° Informe de ejecución del PND 2001-2006”, Apartado procuración de justicia, 2006.

En 2009 y, como parte de la Iniciativa Mérida, Estados Unidos donó a México el programa Sistema de índice combinado de ADN o Combined DNA Index System (CODIS), el cual fue desarrollado y es utilizado por el FBI para el almacenamiento, cotejo y análisis de perfiles genéticos. El CODIS es una base de datos que contiene información a nivel local, estatal y nacional en tres rubros: perfiles de ADN personas condenadas, de indicios biológicos hallados en el lugar de los hechos y perfiles de ADN de personas desaparecidas. El objetivo de este sistema es permitir que se realice la confrontación de perfiles de ADN de un delito específico con todos los perfiles de ADN que se encuentran en la base de datos.³⁷

En México el uso de dicho sistema inició hasta noviembre de 2011, en algunos estados.³⁸ Al siguiente año (2012) se aprobó el Programa de Genética Forense, el cual tenía como objetivo: “Fortalecer, entre otros, la Base de Datos de Perfiles Genéticos del Sistema Nacional de Información sobre Seguridad Pública, a efecto de constituirlo como una herramienta de investigación de las Instituciones de Procuración de Justicia”, este acuerdo se tomó como base en 2015 para la construcción del marco jurídico del Protocolo para el Tratamiento e Identificación Forense, el cual plantea la necesidad de una “base de datos de perfiles genéticos de desaparecidos”, buscando un alcance a nivel nacional, mediante el uso de la plataforma CODIS.³⁹

En años recientes, el incremento desmedido en las desapariciones forzadas de personas así como en el número de personas sin identificar

³⁷ Véase Federal Bureau of Investigation, “CODIS and NDIS Fact Sheet”, 2024, p. 4.

³⁸ Procuraduría General de la República, “6to Informe de labores (2017-2018)”, 2013.

³⁹ Véase Sistema Nacional de Seguridad Pública, Acuerdos aprobados por el Consejo Nacional de Seguridad Pública en su Trigésima Tercera Sesión, 2012; Procuraduría General de la República. “Protocolo para el Tratamiento e Identificación Forense”, 2015.

generó una gran presión social, poniendo sobre la mesa la necesidad de impulsar el establecimiento de un marco jurídico relacionado con el almacenamiento y análisis de datos genéticos. Como resultado de ello, se creó la Ley General en Materia de Desaparición Forzada de Personas, Desaparición cometida por Particulares y del Sistema Nacional de Búsqueda de Personas publicada en 2017, en la cual se establece la creación del Banco Nacional de Datos Forenses (BNDF) (art. 48).⁴⁰

La Ley señala que el BNDF estará constituido por “las bases de datos de los registros forenses de la Federación y de las Entidades Federativas, incluidos los de información genética, los cuales deben estar interconectados en tiempo real” (art. 119). En la sección de datos genéticos, dicho repositorio deberá contemplar como mínimo lo siguiente: “La información genética de los Familiares en primer grado en línea recta ascendente o descendente, o segundo grado en línea colateral, de las Personas Desaparecidas y No Localizadas, conforme se requiera, y la información genética de terceras personas en los casos en que así lo requiera la autoridad ministerial o judicial que corresponda, como datos o medios de prueba” (art. 124).

A pesar de la Ley General y del carácter obligatorio para la Fiscalía de establecer el BNDF, en 2021, el Juzgado de Distrito Décimo Primero en materia administrativa en Ciudad de México, admitió una demanda de amparo contra la Fiscalía General de la República (FGR) por la omisión de crear el Banco Nacional de Datos Forenses (BNDF), por lo que en 2022 el Juez Primero de Distrito del Centro Auxiliar de la Novena Región con sede en Zacatecas, emitió una sentencia para que

⁴⁰ Ley General en Materia de Desaparición Forzada de Personas, Desaparición Cometida por Particulares y del Sistema Nacional de Búsqueda de Personas, artículo 48.

la FGR implementara el BNDF en un plazo de 40 días hábiles.⁴¹ En 2023, durante la audiencia pública 186 de la Comisión Interamericana de Derechos Humanos (CIDH) celebrada el 10 de marzo de 2023, la FGR anunció que el BNDF se encontraba en operación con las bases y registros forenses disponibles en la Fiscalía.⁴²

En un reporte publicado en 2023 por Mendoza-Castellanos y Pérez-Flórez, se muestra el estado que guardan los bancos y bases de datos en los laboratorios forenses del país.⁴³ Mediante solicitudes de acceso a la información y con base en un análisis minucioso, las autoras encontraron una gran heterogeneidad entre las herramientas de almacenamiento, cotejo y análisis de perfiles genéticos en México. Las autoras lograron mapear un total de 11 herramientas para almacenar datos genéticos, siendo las más comunes Excel (como el que cualquiera de los lectores puede emplear para su trabajo común o para actividades escolares), y los programas especializados M-FISys y SmallPond. Respecto a las herramientas empleadas para la búsqueda de concordancias de perfiles genéticos, se encontró que se utilizan 14 herramientas informáticas diferentes, la mayoría de las cuales se usan también para el almacenamiento de perfiles genéticos.

Finalmente, para realizar los cálculos estadísticos a partir de las concordancias de perfiles genéticos se reportaron un total de 13 herramientas utilizadas por las fiscalías estatales, las cuales ya habían sido

⁴¹ Véase Tzuc, Efraín, “Juez ordena a la FGR crear un Banco de Datos Forense en 40 días”, 2022.

⁴² Véase Comisión Interamericana de Derechos Humanos, “Avances y retos en la búsqueda forense en México”, 2023.

⁴³ Mendoza-Castellanos, Metzgeri y Pérez-Flórez, Aurora, “Herramientas de almacenamiento, cotejo y análisis de datos genéticos para la identificación forense en México”, *Revista Digital de Ciencia Forense*, 2023, p. 64.

mencionadas para el almacenamiento y búsqueda de concordancias. La Guardia Nacional reportó el uso del software SmallPond para almacenar y cotejar perfiles genéticos. En contraparte, la Fiscalía General de la República señaló estar utilizando el software CODIS para las tareas de almacenamiento, búsqueda de concordancias y cálculos estadísticos de las confrontas. El Centro Nacional de Identificación Humana refirió que, al ser una institución de reciente creación –este artículo incluye datos hasta marzo de 2023– no se encontraba en funciones, por lo que no contaba con la información solicitada. En cuanto a los Centros Estatales de Identificación de los Estados de Veracruz, San Luis Potosí y Jalisco, no se pudo recuperar información ya que la plataforma nacional de transparencia no cuenta con la opción de enviar solicitud de información a las Comisiones Locales de Búsqueda de dichas entidades.

Lo anterior representa un gran desafío para el intercambio de información genética a nivel nacional en tiempo real. Para ejemplificar a la persona lectora de manera sencilla, sería el equivalente a tener un archivo de texto elaborado en una aplicación exclusiva como Pages de Apple, y querer leerlo en un programa de Microsoft como Word. Se trata al final de un archivo de texto que ambos procesadores de textos pueden abrir pero que, debido a un problema de diseño, no es compatible entre ambos.

A lo anterior se suma la falta de transparencia en cuanto a cómo se llevará a cabo el intercambio entre instituciones y qué estrategia se seguirá: la del Banco Nacional de Datos Forenses o la propuesta por la Comisión Nacional de Búsqueda.

La mayoría de las entidades federativas reciben perfiles genéticos de otras entidades con la finalidad de realizar búsquedas de concordancias. Sin embargo, los procesos de almacenamiento y remoción de los

perfiles que llegan de otras entidades son heterogéneos. Los perfiles genéticos provenientes de diferentes entidades se reciben con la finalidad de realizar confrontas y posteriormente se resguardan, pero en otros estados, como Baja California, Chihuahua, Ciudad de México y Veracruz, los perfiles genéticos no se resguardan a menos que el Ministerio Público lo solicite. El resguardo o remoción de perfiles genéticos pertenecientes a un individuo identificado y sus familiares es otro ejemplo de la heterogeneidad en la gestión de datos genéticos entre los estados.

III. Retos y alcances de la prueba genética

La prueba de ADN es una herramienta fuerte en los tribunales para corroborar o refutar testimonios y otras pruebas, ya que puede exonerar a inocentes o confirmar la responsabilidad de acusados con un alto poder de individualización, lo que podría mejorar la justicia penal y reducir los errores judiciales.

Es importante señalar que la genética forense plantea importantes cuestiones éticas y de privacidad, por lo que es crucial manejar los datos genéticos con estrictos controles para proteger la privacidad de los individuos y evitar abusos. Al mismo tiempo, la genética forense impulsa el desarrollo de nuevas tecnologías y métodos científicos, lo que no sólo mejora las técnicas forenses, sino que también contribuye a otros campos de la ciencia y la medicina. De manera destacable, la genética forense puede proveer consuelo para las familias ya que, al permitir la identificación de cuerpos y personas desaparecidas, las implicaciones no son sólo legales –al permitir la emisión de actas de defunción y científicas– sino proporcionan respuestas a los familia-

res, lo que permite el proceso de duelo en un capítulo particularmente doloroso.

La genética forense se debe integrar con otras disciplinas forenses como la antropología, la odontología y la medicina legal, creando un enfoque holístico y más efectivo para la resolución de casos. El concepto de “enfoque holístico” en la identificación de personas se refiere a la integración de diversas disciplinas forenses para formar un método más completo y efectivo. Las disciplinas deberían aplicarse con un orden de prelación, con base en los indicios de los que se parta. Es decir que, si se cuenta con un cuerpo, la primera especialidad que debería intervenir es la medicina legal o forense para establecer la causa de muerte; mientras que, si el cuerpo se encuentra esqueletizado, la intervención correspondería a la antropología forense. De ser posible, deberían evaluarse por la dactiloscopia o la lofoscopia las huellas dactilares para realizar una confronta contra bases de datos como la del Instituto Nacional Electoral (INE). Este enfoque permitió, al 31 de mayo de 2023, emitir seis mil 961 dictámenes de identificación de cuerpos de personas desaparecidas y no identificadas.⁴⁴ Si están disponibles, los órganos dentales deberían confrontarse con registros dentales generados en vida (o *ante mortem*), por ejemplo, las radiografías, las fotografías o los modelos de yeso que nos sacan cuando vamos al dentista.⁴⁵

Es posible que estas disciplinas logren obtener una identificación positiva, ya sea por una coincidencia en las bases de datos o por una

⁴⁴ Véase Instituto Nacional Electoral, “Coadyuva INE en la identificación de más de seis mil cuerpos de personas desaparecidas por medio de confronta de huellas dactilares”, Central Electoral, 2023.

⁴⁵ Gil-Chavarría, Ivet y García-Velasco, María, *Guía para la Valoración Judicial de la Prueba Pericial en Materia de Odontología Forense*, 2023, p. 46.

confronta directa con datos *ante mortem* de la persona que está siendo buscada, como tatuajes, marcas de fracturas o números de serie que se puedan recuperar de prótesis presentes en el cuerpo.⁴⁶ Cuando se ha logrado una identificación, no debería ser necesario recurrir a la genética forense, toda vez que se trata de un análisis destructivo ya que, para su realización, se compromete la integridad del indicio analizado; además de que es el análisis más caro de todos los que se pueden emplear para identificar a una persona.

Independientemente de la función específica de cada una de las disciplinas y la sujeción a los estándares técnicos que a ellas apliquen, se deben observar en todo momento los derechos humanos de las personas involucradas, considerando un enfoque diferenciado para la niñez, la orientación sexual, las personas con discapacidad, las personas adultas mayores, las personas pertenecientes a comunidades indígenas, las personas migrantes, así como la perspectiva de género.

Al combinar genética forense con antropología, odontología y medicina legal, se crea una visión más amplia que permite un análisis detallado desde varios ángulos científicos. Este enfoque mejora la precisión y eficiencia en la identificación de personas al aprovechar las fortalezas de cada disciplina y ofrecer una perspectiva multidimensional del caso. Esta perspectiva debería darse en coordinación y comunicación con las Fiscalías, de forma tal que se articulen con las autoridades correspondientes todas las etapas del procedimiento, observando los requisitos procesales que para su función establece el Código Nacional de Procedimientos Penales (CNPP) y desarrollando sus intervenciones bajo los principios de legalidad, objetividad, eficien-

⁴⁶ Véase Quinto-Sánchez, Mirsha, *Guía para la Valoración Judicial de la Prueba Pericial en Materia de Identificación*, 2023.

cia, profesionalismo, honradez, lealtad y respeto a los derechos humanos reconocidos en la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos y en los instrumentos internacionales, en el propio Código y demás aplicables.

La genética forense ha emergido como una herramienta indispensable en la ciencia forense moderna, gracias a su utilidad comprobada en la identificación de individuos y en la resolución de casos judiciales mediante su aplicación multidisciplinaria y su capacidad de proporcionar evidencia sólida. Sin embargo, es crucial que los juristas y todas las personas involucradas en los procesos judiciales adquieran un conocimiento adecuado sobre las capacidades y limitaciones de esta disciplina, evitando la percepción errónea de su infalibilidad o atribuirle una infalibilidad inexistente.⁴⁷ La prueba de ADN puede tener limitaciones tales como: la incapacidad de detectar cantidades de material genético ya sea porque la muestra es muy poca o porque éste se encuentra degradado. Esto sería el equivalente a querer leer un libro que se mojó y al secarse las hojas quedaron arrugadas o un libro que fue quemado y del que sólo persisten fragmentos. Otro ejemplo de falibilidad sería cuando ocurre transferencia de ADN, ya sea por contaminación o por contacto, por ejemplo, si se toma un hisopado bucal de una persona acusada y ésta besó a otra, sería posible recuperar células epiteliales de ambas personas, lo que daría un perfil mezclado de ambas. Siguiendo el ejemplo del libro, sería el equivalente a que varias hojas del libro se peguen y uno quiera leer fragmentos de ello. Un último punto de falibilidad se concentra en los sesgos y errores de análisis, esto se refiere a que si la persona experta que realiza un análisis de ADN conoce información del caso o el laboratorio en

⁴⁷ Cale, Cynthia, "Forensic DNA evidence is not infallible", *Nature*, 2015, p. 611.

el que trabaja, no es independiente; esto podría sesgar las conclusiones que asiente en el dictamen o informe. Por ello, la prueba de ADN no debe valorarse de forma única, sino como parte de un todo y en conjunto con otras periciales y evidencias. Pueden emplearse para exculpar a una persona si no existe una coincidencia entre las muestras dubitada y de referencia o *ante mortem* y *post mortem*.

Es importante también considerar el manejo a nivel internacional de la genética forense. Esto derivado de los avances que existen en esta materia, por mencionar algunos: la existencia de bases de datos nacionales para la identificación de personas desaparecidas y para la investigación de casos criminales en varios países, algunos de Latinoamérica, tales como Brasil y Argentina.⁴⁸ Otra buena práctica a nivel nacional es la de contar con manuales, acuerdos, guías y protocolos de actuación pericial en materia de genética forense que son públicos y pueden consultarse de manera abierta. Por ejemplos, los publicados por grupos de personas expertas peritos en Genética forense, como el Scientific Working Group on DNA Analysis Methods (SWGAM), la International Society for Forensic Genetics (ISFG) y el DNA Working Group del European Network of Forensic Science Institutes (ENFSI-DNA).⁴⁹

Estos documentos buscan promover el aseguramiento de la calidad en los análisis de ADN, el desarrollo de criterios de uniformidad y el intercambio de información y experticias. Por lo que valorar el escenario internacional podría permitirle a México la incorporación de

⁴⁸ Da Silva, Ronaldo *et al.*, “Development of DNA databases in Latin America”, *Forensic Sci Int*, 2020.

⁴⁹ Véanse Scientific Working Group on DNA Analysis Methods (SWGAM), SWGAM Publications, 2024; International Society for Forensic Genetics (ISFG), ISFG Publications, 2024 y European Network of Forensic Science Institutes (ENFSI), DNA, 2024.

las mejores prácticas, lo que a su vez podría incidir en la crisis forense que atravesamos al reducir la curva de aprendizaje.

Uno de los retos que se presentan en genética forense es la valoración de la prueba por actores judiciales. Como parte de los esfuerzos encaminados a coadyuvar en la valoración de la prueba científica en materia de genética, la Escuela Nacional de Ciencias Forenses en colaboración con diversas instituciones, de manera destacable con el Consejo de la Judicatura Federal y el Tribunal Superior de Justicia de la Ciudad de México, generaron guías como instrumentos de apoyo para la valoración judicial de las distintas pruebas periciales, en especial aquellas consideradas científicas y técnicas: toxicología, genética, lofoscopia, análisis de voz, medicina forense, antropología forense, odontología forense y balística. Estas guías describen los criterios generales que pueden coadyuvar en la valoración de la prueba, así como los errores que podrían presentarse en la prueba pericial y que pueden ser tomados en cuenta para su valoración; además de los criterios mínimos, es decir, el grado de tolerancia permisible asociado a cada etapa por la que transita la prueba y que se reflejan en fallas o circunstancias frecuentes.

De manera específica, la guía de valoración de la prueba pericial en genética enuncia criterios técnicos que se desarrollan de forma general para realizar una intervención en la especialidad de genética forense. Se diseñó considerando su aplicación tanto a dictámenes de establecimiento de relación de parentesco, ya sea paternidad o maternidad; la identificación de presuntos responsables y/o de personas desaparecidas y la vinculación de un indicio hallado en el lugar de intervención con una víctima o victimario.⁵⁰

⁵⁰ Villavicencio Queijeiro, Alexa et al., *Guías para la valoración judicial de la prueba pericial en materia de genética, toxicología, lofoscopia, análisis de voz*, 2022.

C. Conclusiones

La genética forense es una disciplina fundamental en la identificación de personas, ya sea de manera conjunta con otras disciplinas forenses o de manera individual, ya que permite confirmar relaciones biológicas de parentesco y/o la identidad mediante muestras de referencia directas; por eso, su uso debe ser clave para afrontar la crisis forense que estamos atravesando. Es importante mencionar que una adecuada gestión de la crisis forense podría permitir búsquedas más eficientes y de forma sistemática, con la implementación de tecnologías y protocolos actualizados que permitan y fomenten el acceso a los derechos de justicia, verdad, reparación y garantías de no repetición de los miles de víctimas directas e indirectas de la crisis forense en México.

Lo deseable es que todas las especialidades forenses que intervienen en la identificación de personas cuenten con lo más actualizado en técnicas y protocolos, por lo que se debe incentivar el desarrollo y la publicación de nuevas metodologías que faciliten, agilicen y maximicen la identificación humana.

Es necesario también contar con registros que reflejen la realidad en materia de personas desaparecidas y, de suma importancia, que exista transparencia en la gestión de estos datos por parte de las instituciones encargadas de la búsqueda e identificación de personas desaparecidas en México. Los colectivos y las familias de las víctimas de desaparición tienen derecho a conocer las metodologías usadas para el tratamiento de sus datos, así como los resultados que de ello se deriven.

Se debe llevar a cabo una valoración sobre los esfuerzos realizados, analizando si la estrategia basada en identificación por genética forense –que implica una gran inversión económica– está siendo costo-efectiva. Es necesario que exista una coordinación eficiente en-

tre las diferentes dependencias que participan en la identificación, así como un marco normativo para el intercambio de información genética, a fin de que los esfuerzos de identificación de personas desaparecidas en México sean más efectivos y las familias puedan acceder a sus derechos de verdad, justicia y reparación.

A continuación, se enlista una serie de puntos a considerar como recomendaciones clave para mejorar los servicios forenses en el país, los cuales fueron reportados en las conclusiones del informe “La crisis forense en México” de Movimiento por Nuestros Desaparecidos en México.⁵¹

- Implementación del Mecanismo Extraordinario de Identificación Forense (MEIF): Reforzar la colaboración; garantizar un presupuesto y permitir la autonomía en gestión. Se debería reflexionar sobre el progreso alcanzado y planificar qué estrategia se seguirá en el siguiente sexenio.
- Expansión de servicios forenses: mejorar la identificación humana ampliando el personal, la infraestructura y el presupuesto, fomentando una visión interdisciplinaria. Existen actualmente dos centros de identificación humana: el Centro Regional de Identificación Humana (CRIH) y el Centro Nacional de Identificación Humana (CNIH) pero esto es insuficiente para la cantidad de personas y cuerpos que persisten sin identificar en los servicios médicos forenses del país.
- Autonomía de los servicios forenses: establecer una independencia real de los peritos forenses del Ministerio Público,

⁵¹ Véase Movimiento por nuestros desaparecidos, *La crisis forense en México...*, *op. cit.*

evitando conflictos de subordinación. Esto podría prevenir sesgos de análisis.

- Actualización de protocolos forenses: desarrollar y actualizar protocolos para todas las disciplinas, mejorando la apertura y compartición de información. Éstos podrían basarse tanto en las mejores prácticas internacionales, como en la pericia desarrollada por las personas expertas que trabajan en los laboratorios de genética forense del país.
- Análisis de perfiles genéticos: evaluar la factibilidad de procesar todos los perfiles genéticos pendientes. Este punto resulta complicado, ya que implica una inversión millonaria del Estado, así como la aceptación por parte de las familias de que existe la posibilidad de que nunca haya restitución de sus seres amados que están desaparecidos.
- Base de datos *ante mortem/post mortem*: implementar y optimizar el uso en todas las Fiscalías del país. Su uso podría facilitar el trabajo de la antropología forense, la dactiloscopia y la odontología
- Archivo de identificación para no identificados: garantizar la correcta elaboración y almacenamiento de registros de personas fallecidas sin identificar en bases de datos interoperables. Esto prevendría generar varios registros para la misma persona o registros incompletos que pueden resultar en confusión.
- Creación de bases de datos nacionales: establecer un banco nacional de datos forenses y registros nacionales de personas fallecidas no identificadas y fosas comunes.

Esto permitiría buscar coincidencias a nivel nacional, de forma que un cuerpo que se reportó como desaparecido en el norte del país y se localiza en el sur pueda ser restituido a su familia.

- Manejo adecuado de cuerpos no identificados: evitar la inhumación en fosas comunes o su uso académico, conforme a la ley.
- Asistencia técnica internacional: solicitar y aplicar ayuda internacional para fortalecer la capacidad forense. Esto potenciaría el avance en la resolución de la crisis, tomando ventaja de lo que se ha aprendido en otros países que han atravesado situaciones de crisis forense y desaparición forzada como Argentina o Guatemala.

Sirva para cerrar este capítulo el recordatorio de que México afronta actualmente una crisis forense que sigue siendo generada por un gran número de desapariciones y homicidios. Esta crisis fue reconocida ante la Comisión Interamericana de Derechos Humanos por el Gobierno mexicano el 24 de marzo de 2019, identificando como prioritaria para dicha administración la labor de búsqueda y refrendando el compromiso con los familiares de no escatimar esfuerzos frente a la crisis forense. Sin embargo, a cinco años de la expedición de la Ley General en Materia de Desapariciones (LGD) y del reconocimiento oficial, la crisis de derechos humanos y la emergencia forense, que significan decenas de miles de cuerpos sin identificar, no hacen más que “empeorar”.⁵²

⁵² Véase Comisión Nacional de Búsqueda de Personas, “Se reinstaló el Sistema Nacional de Búsqueda...”, *op. cit.*

- Carracedo, Ángel, “Forensic Genetics: History”, Universidad de Compostela, *Encyclopedia of Forensic Sciences*, Elsevier, 2013, pp. 206-210.
- Comisión Nacional de Búsqueda de Personas, “Se reinstaló el Sistema Nacional de Búsqueda...”, 2019. Secretariado Nacional de Búsqueda de Personas. (2019). *Acuerdo SNBP/001/2019*.
- Comisión Nacional de Búsqueda, *Informe sobre búsqueda e identificación de personas desaparecidas*, 29 de enero de 2021.
- Comisión Nacional de Búsqueda, *Registro de fosas clandestinas*, CNB, México, 2021.
- Comisión Nacional de Búsqueda, Mecanismo Extraordinario de Identificación Forense, página web, s.f. Disponible en: «<https://comisionacionaldebusqueda.gob.mx/mecanismo-extraordinario-de-identificacion-forense/>». [Consultado el 21 de agosto de 2024].
- Comisión Interamericana de Derechos Humanos, “Avances y retos en la búsqueda forense en México”, Audiencia Pública 186, 6 al 10 de marzo de 2023.
- Da Silva, Ronaldo *et al.*, “Development of DNA databases in Latin America”, *Forensic Science International*, vol. 316, 2020.
- Federal Bureau of Investigation, “CODIS and NDIS Fact Sheet”, fbi.gov, 2024.
- Fortuna, María *et al.*, “Cuerpos no identificados en el contexto mexicano”, *Forensic Anthropology in Latin America*, vol. 5, núm. 3, 2022, pp. S195-S205.

- Garibay K., Ángel María (ed.), *Poesía Náhuatl I, Romances de los señores de la Nueva España. Manuscritos de Juan Bautista del Pomar. Texcoco, 1582*, UNAM, México, 2000.
- Hares, Douglas, “Expanding the CODIS core loci in the United States”, *Forensic Science International: Genetics*, 2012, pp. E52-E54.
- Gil-Chavarría, Ivet y García Velasco, María, *Guía para la valoración judicial de la prueba en materia de odontología forense*, Consejo de la Judicatura Federal, 2022. Disponible en: «https://www.cjf.gob.mx/PJD/PJD_resources/guias/lib/P01006.pdf».
- Goodwin, William *et al.*, *An Introduction to Forensic Genetics*, John Wiley & Sons, Chichester, 2007.
- Guardado, Mariano, “El estado del arte de la genética forense”, en García y Bravo Gómez (coords.), *El estado del arte de las ciencias forenses en México*, El Colegio Nacional-Tirant lo Blanch, Ciudad de México, 2017, pp. 231-242.
- Guillén, Alejandra, Torres, Mago y Turati, Marcela, Mapa “#México-paísdefosas”, A dónde van los desaparecidos y Quinto Elemento Lab, 2018. Disponible en: «data.adondevanlosdesaparecidos.org» [Consultado el 21 de agosto de 2024].
- Karantzali, Efthymia *et al.*, “The effect of FBI CODIS Core STR Loci expansion on familial DNA database searching”, *Forensic Science International*, 2019.
- Mendoza-Castellanos, Metzgeri y Pérez-Flórez Aurora Marcela, “Herramientas de almacenamiento, cotejo y análisis de datos genéticos

para la identificación forense en México”, *Revista Digital de Ciencia Forense*, vol. 2, núm.1, 2023, pp. 61-81.

Mestres Francesc y Vives-Rego, J., “Bancos y bases de datos genéticos para usos forenses”, *Revista Poder Judicial*, 2009, pp. 239-263.

Movimiento por nuestros desaparecidos, *La crisis forense en México: más de 52,000 personas fallecidas sin identificar*. Movimiento por nuestros desaparecidos, s.l., agosto de 2021. Disponible en: «<https://movndmx.org/wp-content/uploads/2021/08/Informe-La-Crisis-Forense-en-Me%CC%81xico.pdf>» [Consultado el 21 de agosto de 2024].

Navarrete-Cazales, Zaira, “¿Otra vez la identidad? Un concepto necesario pero imposible”, *Revista mexicana de investigación educativa*, vol. 20, núm. 65, junio de 2015, pp. 162-178.

Plan Nacional de Desarrollo, “6° Informe de ejecución del PND 2001-2006”, Segob, 2006.

Procuraduría General de la República (PGR), “Informe de rendición de cuentas de la administración pública federal. 2000-2006”, Segob, México, 2006.

Procuraduría General de la República, “6to Informe de labores (2017-2018)” México, 2013.

Quinto Sánchez, Mirsha, *Guía para la valoración judicial de la prueba pericial en materia de identificación humana*. Consejo de la Judicatura Federal. Disponible en: «<https://www.cjf.gob.mx/PJD/guias/Default.aspx>».

Reed-Sandoval, Amy, “The Struggle to Identify All the Dead Bodies in Mexico”, *The New Yorker*, 25 de julio de 2024. Disponible en: «<https://www.newyorker.com/news/dispatch/the-struggle-to-identify-all-the-dead-bodies-in-mexico>» [Consultado el 21 de agosto de 2024].

Rivas Rodríguez, Francisco (dir.), “¿Sabemos cuántas personas desaparecidas hay en México?”, Nota técnica del Registro Nacional de Personas Desaparecidas y no Localizadas, *Observatorio Nacional Ciudadano*, 2023.

Scientific Working Group on DNA Analysis Methods. (s. f.). *SWGDM Publications*. SWGDAM.ORG. «<https://www.swgdam.org/publications>»

Sistema Nacional de Seguridad Pública, Acuerdos aprobados por el Consejo Nacional de Seguridad Pública en su Trigésima Tercera Sesión, México, 2012.

Thompson, Tim y Black, Sue, *Forensic human identification*, CRC Press, Boca Raton, 2a. ed., 2007.

Torres, Gibrán *et al.*, “Análisis del DNA y su importancia en la crisis forense de identificación de cadáveres desconocidos”, *identificacionhumana.mx*, 2022.

Tzuc, Efraín, “Adiós al Mecanismo Extraordinario de Identificación”, *A dónde van los desaparecidos*, 26 de febrero de 2024, Disponible en: «<https://adondevanlosdesaparecidos.org/2024/02/26/adios-al-mecanismo-extraordinario-de-identificacion-forense-cierra-en-marzo/>». [Consultado el 21 de agosto de 2024].

- Tzuc, Efraín, “Juez ordena a la FGR crear un Banco de Datos Forense en 40 días”, *ZonaDocs*, 24 de octubre 2022.
- Tzuc, Efraín y Turati, Marcela, “Crisis forense. Un país rebasado por sus muertos”, *Quinto Elemento Lab*, 22 septiembre de 2020. Disponible en: «<https://quintoelab.org/crisisforense/un-pais-rebasado-por-sus-muertos/>». [Consultado el 21 de agosto de 2024].
- Villavicencio Quejeiro, Alexa y Guardado Estrada, Mariano, “El estado del arte de la genética forense en México”, en Zoraida García y Maria Elena Bravo Gómez, *El estado del arte de las ciencias forenses en México*, El Colegio Nacional-Tirant lo Blanch, Ciudad de México, 2017, pp. 231-243.
- Villavicencio Quejeiro, Alexa *et al.*, *Guías para la valoración judicial de la prueba pericial en materia de genética, toxicología, lofoscopia, análisis de voz*, Departamento de Justicia de Estados Unidos-Ubijus editorial, Azcapotzalco, 2022.
- Yankelevich Winocur, Javier *et al.*, “Los desaparecidos que nadie ocultó: hacia una tafonomía social de la desaparición administrativa”, *Alteridades*, vol. 32, núm. 64, 2022, pp. 35-46. Disponible en: «https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S0188-70172022000200035&script=sci_abstract». [Consultado el 20 de Julio de 2024].
- Diario Oficial de la Federación, Acuerdo SNBP/001/2019 por el que se aprueba la creación del Mecanismo Extraordinario de Identificación Forense, DOF, 19 de marzo de 2020.

Ley General en Materia de Desaparición Forzada de Personas, Desaparición Cometida por Particulares y del Sistema Nacional de Búsqueda de Personas, *Diario Oficial de la Federación*, 17 de noviembre de 2017.

Capítulo II

Implicaciones de la genética familiar en la justicia: una evaluación integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas

Carla Santana Torres,
Rosa María Navarrete Ramírez,
Rebeca Itzel Montero Delgado y
Gino Fabrizio Noris García

Implicaciones de la genética familiar en la justicia: una evaluación integral de sus alcances, limitaciones y perspectivas. A. Introducción. B. Conceptos básicos del ADN y de la genética para las pruebas de parentesco biológico. C. Importancia de la genética de poblaciones en las pruebas de parentesco. D. Toma de muestra y cadena de custodia. E. Metodologías utilizadas en pruebas de parentesco biológico. F. Análisis de resultados y asignación alélica. G. Análisis estadísticos. H. El dictamen pericial. I. Ejemplos con diferentes escenarios. J. Nuevas metodologías: ventajas y desventajas. K. Conclusión. Bibliografía

A. Introducción

¿Qué certeza tiene una persona de saber si su hija o hijo es de su propia sangre o, dicho de otra manera, si es su descendencia genética? Es una pregunta que puede generar mucha controversia ética y moral. Sin embargo, es una pregunta que surge en el entorno familiar o de pareja con más frecuencia de lo que se cree. Gracias a las nuevas tecnologías moleculares, ahora es posible demostrar con gran precisión el parentesco biológico de un individuo hacia otro y, por tanto, resolver problemas que antes no tenían solución.

En la obra de teatro *El Padre*, de August Strindberg, escrita en 1887, la historia se centra en el conflicto de intereses entre el Capitán y su esposa Laura acerca de cómo educar a su hija, Bertha. La legislación sueca del momento impide que la madre, Laura, por ser mujer, pueda ver cumplidos sus deseos sobre el futuro de Bertha; sin embargo, el Capitán no tiene la certeza de si él es el padre biológico. La incertidumbre que le produce no saber, lo conduce a la locura mental y al

confinamiento en una institución.¹ Esta historia deja de manifiesto la incertidumbre de no poder comprobar la paternidad biológica en aquellos tiempos y, en la actualidad, la importancia de la participación de la ciencia y la tecnología en reducirla.

El problema de la determinación de la paternidad biológica² pudiera ser tan antiguo como la humanidad, existen registros sobre disputas por la paternidad biológica desde los tiempos del Imperio Romano. Hasta 1900 el único criterio que permitía establecerla o negarla era el parecido físico, que conducía a conclusiones carentes de fiabilidad. La posibilidad de asignarla o excluirla era tan incierta que, por ejemplo, en Francia a comienzos del siglo XIX se prohibieron las demandas por paternidad biológica, basándose en el principio de *pater semper incertus est* (“el padre es siempre incierto”).³ Usualmente esto aplicaba al progenitor masculino pues, dado que la madre biológica pare a la hija o al hijo, no debía de existir duda de que ella era la progenitora. Por lo tanto, las pruebas genéticas en general estaban dirigidas a intentar establecer la paternidad biológica y, solamente, en casos aislados y muy específicos, a la maternidad biológica. Como se verá, las pruebas genéticas en ciertas ocasiones también se han utilizado para el análisis de otros vínculos genéticos.

En la primera mitad del siglo XX fue posible contar con métodos científicos como la determinación de los grupos sanguíneos, que per-

¹ Strindberg, August, *El Padre*, 1979, traducida al español por Ricardo Rodríguez Buded.

² En este capítulo nos referimos como paternidad biológica a la relación genética que existe entre un progenitor y su vástago (descendiente genético directo) y se puede usar en sentido neutral respecto al género por lo que puede referirse al progenitor o a la progenitora sin importar el género del vástago. Consecuentemente al referirnos al padre biológico nos estamos refiriendo al progenitor.

³ Lagos, Marcela *et al.*, “Conceptos básicos sobre el estudio de paternidad”, *Rev. Med. Ch.*, 2011.

mitían excluir la paternidad biológica claramente, sin embargo, asignar la paternidad biológica con altos niveles de certeza aún seguía siendo un desafío. En el año 1900, Karl Landsteiner descubrió el sistema de los grupos sanguíneos mediante los antígenos tipo A o tipo B en los glóbulos rojos, a este sistema se le conoce como ABO. El sistema ABO se utilizó legalmente por primera vez en 1924, en Alemania. En Estados Unidos de América, la asociación médica aprobó el uso de esta técnica en 1937.⁴

El descubrimiento de los antígenos asociados a los glóbulos blancos, conocido como sistema HLA, también permitió establecer la paternidad biológica mediante patrones hereditarios, pero de una forma más compleja. Cuando se empezaron a utilizar técnicas de análisis de ADN, aplicadas a los antígenos HLA, se llegó a resultados de paternidad biológica probable con índice de certeza aproximado al 80 %, valor insuficiente para designar inequívocamente al verdadero progenitor.⁵

En 1985, el Doctor Alec Jeffreys logró una identificación mediante el análisis de ADN al obtener un patrón de bandas al que denominó huella genética o huella digital del ADN (del inglés, *DNA fingerprinting*), con un mayor grado de certeza que los marcadores genéticos utilizados anteriormente. La técnica de ADN se utilizó por primera vez en 1987 por un tribunal de Florida, en los Estados Unidos de América.⁶

Hoy en día, conocer la verdad frente a una supuesta paternidad biológica es un derecho y, gracias al análisis del ADN que se utiliza

⁴ Serrano Díaz, Norma, “Determinación de la paternidad: su evolución desde la biología”, *Temas Socio-jurídicos*, 2011.

⁵ Crespillo, Manuel y Barrio, Pedro (eds.), *Genética forense, del laboratorio a los tribunales*, 2019.

⁶ Serrano Díaz, Norma, “Determinación de la paternidad...”, *op. cit.*

actualmente, se pueden obtener resultados con un mayor grado de certeza que permiten proteger y garantizar los derechos fundamentales de la persona para conocer su filiación u origen genético.⁷ Excluir la paternidad biológica es bastante sencillo, sin embargo, probarla en principio es imposible, uno nunca puede aseverar que no existe otra persona en el mundo que le haya podido dar a la hija o al hijo ese conjunto particular de marcadores genéticos. Lo único que se puede hacer es establecer una probabilidad de no paternidad biológica que sea suficientemente menor que la de sí paternidad biológica, como para satisfacer a los tribunales e idealmente al supuesto progenitor.⁸

El objetivo de los estudios de exclusión de paternidad biológica es concluir, mediante un análisis genético, si una persona puede o no ser considerada como la progenitora de otra. Estos estudios no solamente han servido para esclarecer dudas de carácter personal, sino que tienen una función importante en la impartición de justicia, suelen ser usados en litigios en materia familiar para reconocimiento o desconocimiento de paternidad, con sus consecuentes asignaciones de derechos y obligaciones; en juicios sucesorios y en asuntos migratorios.

Los resultados de una prueba de parentesco pueden ser el factor decisivo para establecer las responsabilidades legales, los derechos y las obligaciones entre parientes biológicos. Esto subraya la importancia de pruebas de parentesco precisas y legalmente admisibles. Una vez que se establece la paternidad biológica, esto puede conducir a cambios significativos en la estructura familiar, incluida la formalización

⁷ Beristáin Bazán, Gustavo, “La prueba pericial en genética molecular en el juicio de investigación de paternidad”, en Pérez, María et al., *Vulnerabilidad y violencia contra niños, niñas...*, 2016.

⁸ Serrano Díaz, Norma, “Determinación de la paternidad...”, *op. cit.*

de acuerdos de manutención de las hijas y de los hijos; y, de ser necesaria, la modificación de las actas de nacimiento para reflejar el apellido del progenitor. No se puede subestimar el impacto emocional de las pruebas de paternidad biológica en las familias. El proceso de establecer el parentesco biológico puede estar plagado de ansiedad, esperanza y miedo, ya que los resultados tienen el poder de redefinir las relaciones familiares y las identidades personales.

La naturaleza sensible de las pruebas de parentesco trae consigo importantes preocupaciones de privacidad. El manejo de la información genética está sujeto a regulaciones estrictas para proteger los derechos de privacidad de las personas. Los acuerdos de confidencialidad vinculan a los laboratorios, los cuales suelen seguir protocolos rigurosos, para garantizar que los datos personales no se divulguen sin consentimiento. La gestión ética de la información genética es primordial, ya que requiere un equilibrio entre la necesidad de obtener resultados precisos de parentesco biológico y la protección de la privacidad individual.⁹

B. Conceptos básicos del ADN y de la genética para las pruebas de parentesco biológico

I. Marcadores genéticos polimórficos (microsatélites)

El principio fundamental en el que se basan las pruebas de identificación de individuos y las pruebas de parentesco biológico es que los

⁹ Casado, María, Guillén Margarita, et al. "ADN forense: Problemas éticos y jurídicos" 2014.

individuos de una población difieren, aproximadamente, en 0.1 % de las secuencias de ADN que integran su genoma; a estas diferencias se las denomina polimorfismos, es decir, “muchas formas”¹⁰ y se deben primordialmente a la generación de mutaciones (cambios) en las secuencias de ADN. Las causas de las mutaciones son muchas, pero una cuestión importante es que las variantes resultantes de éstas se pueden utilizar como marcadores genéticos dentro de una población. A la combinación de determinados marcadores genéticos se le conoce como perfil genético o perfil de ADN y es único para cada individuo, salvo en el caso de gemelos idénticos (monocigóticos).¹¹

Los análisis estadísticos e interpretación de resultados en los estudios de parentesco biológico difieren de los de identificación de individuos, ya que el objetivo no es identificar a una persona, sino determinar si dos individuos diferentes se encuentran relacionados genéticamente. Para lo cual, hay que tomar en cuenta que todos los humanos tenemos por duplicado nuestro material genético: una de las copias la heredamos de nuestra progenitora y la otra de nuestro progenitor. A cada copia, que es casi idéntica entre sí, con algunas variaciones (polimorfismos), se le denomina alelo, mientras que a la combinación de los alelos paterno y materno se le denomina genotipo (Figura 1). Si los dos alelos heredados son idénticos en una persona, el genotipo del marcador se denomina “homocigoto”; si son diferentes, se denomina heterocigoto. Esto también confiere individualidad pues incluso los hermanos (hijos de los mismos progenitores) no heredan exactamente la misma mitad de cada uno de sus progenitores (salvo en el caso de hermanos gemelos idénticos).¹²

¹⁰ National Human Genome Research Institute, *Human Genomic Variation*, 2023.

¹¹ Strachan, Tom y Read, Andrew, “Genetic Testing of individuals”, 2011, cap. 18, pp. 537.

¹² Ídem.

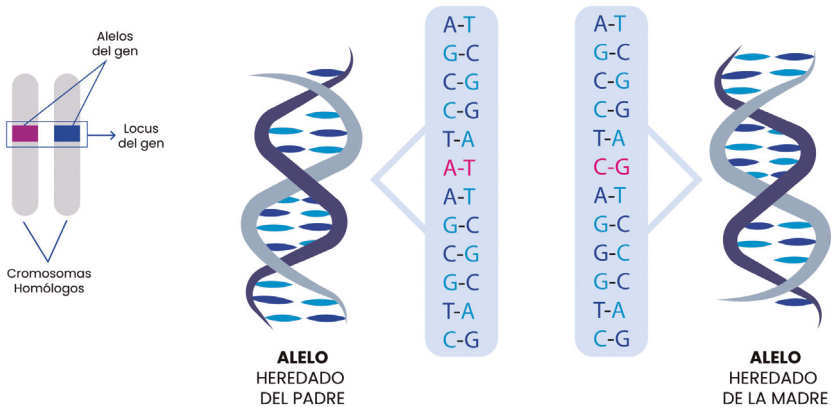


Figura 1. Una región en particular del genoma se conoce como *locus* (plural *loci*). Cada *locus* se encuentra por duplicado en el genoma, una copia proviene del progenitor y la otra de la progenitora. Las copias no necesariamente son idénticas. Cada una de las distintas copias se denomina alelo. En este ejemplo se observa que el individuo heredó del progenitor en un *locus* específico, el alelo A-T, y de la progenitora el alelo C-G. Por lo tanto, sus dos alelos no son idénticos y pueden heredar cualquiera de ellos a su descendencia. Fuente: imagen de elaboración propia.

Los marcadores genéticos, para poder ser utilizados en estos estudios de parentesco biológico, deben tener las siguientes características:

- **Codominantes:** cada alelo de los progenitores tiene la misma probabilidad de transmitirse a los descendientes.
- **Polimórficos:** tener varios alelos posibles para cada marcador.
- **Independientes:** no se heredan juntos.
- **Abundantes:** existan varios marcadores en el genoma.

- **Neutros:** no deben ser patogénicos o tener alguna presión selectiva.¹³

Existen diferentes marcadores genéticos, los más utilizados son los microsatélites o STRs (por sus siglas en inglés, *Short Tandem Repeats*). Este tipo de marcadores presentan tasas de mutación muy elevadas, de 1 en 1,000, en comparación con las tasas de mutación en otras regiones del genoma, las cuales están en el orden de 1 en cada mil millones a 1 en cada diez mil millones. Esta frecuencia de mutación tan elevada permite que existan muchas formas de estos segmentos de ADN en la población; gracias a la alta tasa de mutación es que los STRs son muy polimórficos y, por tanto, que sean marcadores genéticos muy útiles. Además del elevado polimorfismo que presentan los STRs, otra gran ventaja es que en el genoma existe un gran número de ellos en distintos cromosomas. Se considera que la gran mayoría de los STRs son neutros, aunque existen algunos casos que claramente tienen efectos fenotípicos, como en la Enfermedad de Huntington o la Ataxia Espinocerebelosa tipo I.^{14 y 15}

En los análisis de ADN para identificación de individuos y pruebas de parentesco biológico se usan de manera rutinaria de 16 a 26 diferentes STRs que se encuentran en los cromosomas autosómicos (aquellos de los que hay dos copias iguales). Estos STRs son elementos formados por secuencias sencillas de ADN (de 4 pares de bases) repetidas en tándem. El polimorfismo de los microsatélites radica en que los distintos

¹³ En otras palabras, la neutralidad de los marcadores genéticos se refiere a que la presencia de cualquiera de los posibles alelos no causa algún padecimiento genético o susceptibilidad a alguna enfermedad, ni tampoco confiere ventaja o desventaja evolutiva. La eficiencia reproductiva de un individuo no depende de cuáles alelos del marcador genético neutro conforman su genotipo.

¹⁴ Lagos Marcela *et al.*, “Conceptos básicos sobre el estudio de paternidad...”, *op. cit.*

¹⁵ Strachan Tom y Read, Andrew, “Genetic Testing of individuals...”, *op. cit.*

alelos tienen diferente número de repeticiones de la secuencia base, por lo que la longitud total de su secuencia no es la misma (Figura 2).¹⁶

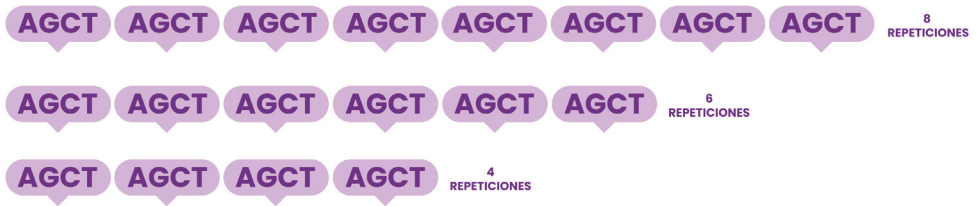


Figura 2. Los microsatélites o STRs (*Short Tandem Repeats*) son regiones del ADN consistentes en secuencias cortas de 1 a 6 nucleótidos que se repiten en tándem; es decir, una tras otra (como los vagones de un tren). Son *loci* altamente polimórficos y sus distintos alelos se diferencian por el número de repetidos que contienen. La mayoría (más del 85 %) de las mutaciones en los microsatélites involucran el incremento o decremento de una sola unidad de repetición, esto es, pasan de tener, por ejemplo, 6 repeticiones a tener 5 o 7 (siguiendo el ejemplo de los vagones del tren, es como si perdiera o ganara un vagón). Fuente: imagen de elaboración propia.

La estrategia para usar estos marcadores en las pruebas de identificación genética consiste en definir para cada muestra el genotipo de cada uno de los STRs; es decir, identificar los dos alelos de cada marcador presentes en el genoma de la persona de la que se obtuvo la muestra. Al conjunto de los genotipos de todos y cada uno de los STRs usados en el análisis se le conoce como genotipo combinado o perfil genético (Figura 3). Como ya se mencionó, esta combinación de genotipos es única para cada persona y puede usarse para identificarla, de forma similar a como se usan las huellas dactilares.¹⁷

¹⁶ Ídem.

¹⁷ Sundararajulu, Panneerchelvam *et al.*, "DNA Profiling in human identification", *Malays J Med Sci*, 2023.

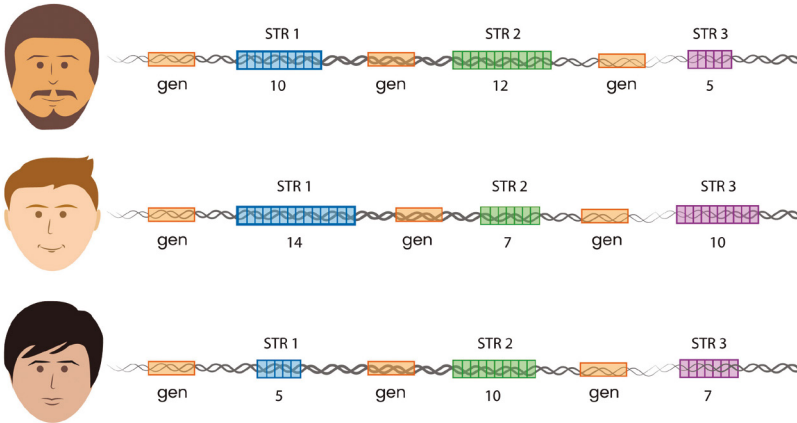


Figura 3. Distintas personas tienen distintos alelos en sus STRs. La combinación de alelos de varios STRs genera un patrón que resulta distinto para cada persona y puede funcionar como un identificador. En este esquema, cada uno de los *loci* de los STRs se identifica con un color, el número debajo de cada STR indica el número de repetidos en tándem que tiene el alelo que porta cada una de las personas y dicho número se utiliza como nombre del alelo. Así en el primer perfil genético de 3 STRs, el primer individuo tiene 10, 12 y 5 repetidos para cada STRs analizado, el segundo individuo tiene 14, 7 y 10 repetidos, y el tercer individuo tiene 5, 10 y 7 repetidos. Fuente: imagen de elaboración propia.

II. Principios básicos en las pruebas de parentesco

En las pruebas de ADN para paternidad biológica se analiza el material genético de la progenitora, de su hija o hijo, y de un supuesto padre biológico; así se discierne si verdaderamente la hija o el hijo y el supuesto padre biológico se encuentran genéticamente relacionados. Para lo anterior, se analizan varios STRs (de manera rutinaria entre 16 y 26), que generalmente son diferentes entre un individuo y otro en una población, salvo que estén relacionados genéticamente.

Gracias al alto polimorfismo de los STRs, las dos copias que un individuo hereda, una de la progenitora y la otra del progenitor, generalmente no son iguales entre sí, sin embargo, forzosamente una de las copias de los marcadores genéticos de un individuo debe de ser igual a una de las del padre biológico y la otra a una de las de su madre biológica.

En las pruebas de paternidad biológica, tomando en cuenta que los seres humanos nos reproducimos de manera sexual, se desprenden los siguientes principios para la interpretación de los resultados:

- La hija o el hijo debe de heredar un par de alelos para cada STR, uno de cada progenitor.
- La hija o el hijo no puede tener un alelo que esté ausente en ambos progenitores.
- La hija o el hijo no puede tener un par de alelos idénticos, a menos de que ambos progenitores tengan el mismo alelo de un determinado STR.
- La hija o el hijo debe de tener un alelo determinado, si ese alelo está presente como un par idéntico (homocigoto) en alguno de los progenitores.

Una vez determinados los perfiles de ADN de las tres personas (supuesto padre biológico, madre biológica e hija o hijo) se compara el perfil de la madre biológica con el de la hija o del hijo para detectar qué alelos heredó de su madre biológica y, por lo tanto, discernir qué alelos heredó de su padre biológico (a estos alelos se les conoce como alelos obligados). Después se compara el perfil de ADN del supuesto padre biológico con el de la hija o del hijo, específicamente con los

alelos obligados. Si no existe coincidencia entre los alelos obligados y los presentes en el perfil del supuesto padre biológico la paternidad biológica se considera **excluyente** y por lo tanto que el supuesto padre biológico **no** es el progenitor de la hija o del hijo.¹⁸

Por otro lado, cuando tras el análisis genético se observa que todos los alelos obligados se encuentran en el perfil de ADN del supuesto padre biológico, no se puede concluir de forma directa que la paternidad biológica es concluyente. Lo que la evidencia genética indica es que el supuesto padre biológico no puede no ser considerado el progenitor de la hija o del hijo (estrictamente decimos que la paternidad es **no excluyente**). La certeza no es del 100 %, dado que no se puede desechar la posibilidad de que otro sujeto en la población posea un perfil genético con los mismos alelos obligados para los STRs estudiados. El consenso de la International Society for Forensic Genetics (ISFG) considera que se debe de reportar que existe coincidencia entre el genotipo combinado del supuesto progenitor y los alelos obligados de la hija o del hijo en estudio, y se debe de calcular y reportar el Índice de Paternidad (IP), el cual da una medida de la potencia de la evidencia genética. Se puede también reportar la Probabilidad de Paternidad (PP) que utiliza el valor del IP para su cálculo.^{19,20} Este tema se profundizará en la sección G. Análisis estadísticos.

El valor del IP combinado indica qué tanto la evidencia genética apoya a la hipótesis de que el supuesto padre es el padre biológico *versus* la hipótesis alterna de que otra persona es el padre biológico. El IP

¹⁸ Lagos, Marcela *et al.*, “Conceptos básicos sobre el estudio...”, *op. cit.*

¹⁹ Serrano Díaz, Norma, “Determinación de la paternidad...”, *op. cit.*

²⁰ Morling, Niels *et al.*, “Paternity Testing Commission of the International Society of Forensic Genetics: recommendations on genetic investigations in paternity cases”, *Forensic Sci. Int.*, 2002.

cambia en función de la frecuencia con la que se observen los alelos heredados del padre biológico en la población; a menor frecuencia alélica, mayor el IP y mayor la probabilidad de que el supuesto padre sea el progenitor. Para poder generar una conclusión, la persona juzgadora debe de tomar en cuenta el valor obtenido del IP y analizarlo junto con el resto de las evidencias no genéticas del caso,²¹ una explicación más amplia se describe más adelante en la sección C y la obtención del IP se describe en la sección G.

Para tener valores de los índices y probabilidades que ofrezcan suficiente grado de confianza, es necesario definir qué precisión debe de tener el perfil de ADN: cuáles y cuántos marcadores genéticos son los mínimos a incluir; cuáles son las tasas de mutación por generación de cada uno de los marcadores utilizados; de qué tamaño es la población a analizar; cómo se debe de llevar a cabo un muestreo de la población para que se genere la base de datos de las frecuencias alélicas para los cálculos, etc. Esto último es de suma importancia pues no debe de caerse en el error de utilizar las frecuencias alélicas de una población para hacer inferencias en otra población cuya distribución de frecuencias alélicas no es la misma.²²

Es necesario conocer algunos aspectos fundamentales de la genética de las poblaciones; a través del conocimiento de las características de una población se puede saber qué tan poderosos son los datos obtenidos para “individualizar” a una persona. Como se dijo ya, en el caso de la exclusión nada más se requiere que los alelos de la hija o del hijo y el supuesto padre biológico no concuerden. Sin embargo, en el caso

²¹ Serrano Díaz, Norma, “Determinación de la paternidad...”, *op. cit.*

²² Noris, Gino *et al.*, “Mexican mestizo population sub-structure: effects on genetic and forensic statistical parameters”, *Molecular Biology Reports*, 2012.

de la inclusión, se deben emplear cálculos estadísticos para determinar el grado del valor de la evidencia, ello precisa que los laboratorios que realicen este tipo de pruebas cuenten con bases de datos de las frecuencias alélicas de los STRs en la población a la que pertenece el supuesto padre biológico, lo que permite conocer con qué frecuencia se presenta cada alelo de un determinado marcador en una población, como se mencionará en la sección C.

Cabe señalar que uno de los cálculos estadísticos más utilizados históricamente es la Probabilidad de Paternidad (PP) acumulada, puede expresarse en forma de porcentaje lo que permite una mejor comprensión. Sin embargo, los resultados deben de tomarse con cautela, ya que, si estos no son calculados mediante el Índice de Paternidad, en realidad no están dando ninguna información confiable. En 1971 y 1981 se publicaron dos artículos por Hummel y Gerchow que indicaban enunciados verbales que describían una expresión matemática, cuyo umbral fue definido de manera arbitraria por los mismos autores; con el fin de que a la persona juzgadora le fuera sencillo realizar la interpretación de los dictámenes en materia de genética. Estos enunciados indicaban que, si se obtiene una PP mayor al 99.73 % se puede considerar la paternidad probada, valores por debajo de éste podían considerarse: altamente probables (99 %), muy probables (95 %), probables (90 %) e indicación de paternidad (70 %).²³ Estos umbrales no tienen una razón científica, por lo que lejos de orientar a la persona juzgadora, en relación con la fuerza que la prueba tiene para la toma de decisiones, la pueden llevar a falsas conclusiones. Lo cierto es que no hay un consenso mundial de cuál debe ser este umbral, cada país define el suyo desde el derecho; así Colombia y Chile decretan

²³ Hummel, Konrad y Gerchow, Joachim (dirs.), *Biomathematical Evidence of Paternity*, Tabla 1, 1981.

que la PP debe ser superior al 99.9 % para que la paternidad se considere acreditada.^{24 y 25} Mientras que en otros países el IP se considera más relevante y han definido umbrales desde el derecho, algunos países de Europa tienen el límite del IP igual a 1,000 (equivalente a una PP del 99.9 %) y el de Estados Unidos es de 100 (PP del 99 %).²⁶ El umbral arbitrario debe de definirse desde la genética de poblaciones y la fuerza de los marcadores genéticos utilizados para diferenciar genéticamente entre dos individuos según las frecuencias de los mismos. En términos generales, cuanto más diversa es la población se pueden tolerar umbrales más pequeños, pues es menor la probabilidad de coincidencia al azar.²⁷

Cuando no es posible obtener de manera directa el perfil de ADN de un supuesto padre biológico, se puede reconstruir el mismo y determinar la paternidad biológica mediante el estudio de sus familiares. Por ejemplo, se solicita a los dos progenitores del supuesto padre biológico (supuestos abuelos paternos) y a la madre biológica realizarse una prueba de abuelidad, con la cual se analiza si un hijo de la pareja de abuelos puede ser considerado el padre biológico de la hija o del hijo en cuestión (ver sección IV. Prueba de abuelidad).

III. Marcadores genéticos en los cromosomas sexuales X y Y

Los estudios hasta ahora comentados se basan en el análisis de los STRs presentes en los cromosomas autosómicos; pero también existen

²⁴ Serrano Díaz, Norma, “Determinación de la paternidad...”, *op. cit.*

²⁵ Lagos, Marcela *et al.*, “Conceptos básicos sobre el estudio de paternidad...”, *op. cit.*

²⁶ National Institute of Justice, *Population Genetics and Statistics for Forensic Analysts*, 2023.

²⁷ López-Olvera, Carmen, *Enseñanza judicial para la valoración de pruebas científicas en el sistema procesal acusatorio*, 2022.

marcadores genéticos en los cromosomas sexuales (X y Y). Particularmente los microsatélites del cromosoma Y tienen ciertas utilidades especiales en estudios de relaciones de parentesco biológico. El cromosoma Y es heredado exclusivamente de padres biológicos a hijos varones. Este cromosoma no recombina, dado que no tiene un cromosoma par, de manera que se hereda de manera haplotípica; es decir, todos los marcadores se heredan en conjunto, esto provoca que todos los varones de una familia que estén relacionados por vía paterna ininterrumpida tengan exactamente el mismo cromosoma Y. De lo anterior se desprende que todas las personas con cromosoma Y comparten con su progenitor dicho cromosoma, el cual a su vez fue heredado del abuelo paterno biológico. También se concluye que dos hermanos, hijos del mismo padre biológico, tienen el mismo cromosoma Y que ambos heredaron de su progenitor, lo mismo sucede con dos primos que comparten al abuelo paterno biológico.²⁸

Por lo anterior, el análisis de los STRs del cromosoma Y puede ser utilizado para el estudio de relación de parentesco biológico por línea paterna, por ejemplo, entre abuelos y nietos, tíos y sobrinos o entre hermanos, inclusive saltándonos alguna generación. Es decir, se puede discernir si una persona puede ser considerada como el abuelo paterno de otra sin necesidad de estudiar a la generación intermedia; o si dos hombres pueden considerarse hermanos, hijos del mismo padre biológico, sin necesidad de estudiar al progenitor; o si dos supuestos primos comparten al mismo abuelo paterno sin analizar a sus padres o al abuelo. Lo cual lo convierte en una herramienta útil cuando es imposible tener acceso a una muestra biológica del supuesto padre biológico. Cabe aclarar que en estos casos es preferible que se comparen

²⁸ Manfred, Kayser, "Forensic use of Y-chromosome DNA", *Human Genetics*, 2017.

más de dos familiares para discernir casos de posibles mutaciones o de falsa paternidad biológica del familiar que se pretende usar como referencia. En estos casos, todos los alelos encontrados en los supuestos parientes biológicos deben de coincidir para poder considerarlos como pertenecientes a la misma familia paterna.

El grado de certeza para pruebas de parentesco biológico, cuando no se tiene muestra del supuesto padre biológico, depende de si se cuenta con los dos supuestos abuelos biológicos; de si puede analizarse algún pariente biológico masculino relacionado por vía paterna con el supuesto padre biológico; de qué tan cercano o lejano es este pariente. Además, el índice de parentesco biológico depende de la frecuencia en la población del haplotipo que presenten los participantes en el estudio. Es muy importante que la estructura de la genética poblacional se tome en cuenta cuando se hacen estudios de parentesco biológico analizando el haplotipo del cromosoma Y, ya que individuos de una misma población pueden compartir el mismo haplotipo de 16 STRs del cromosoma Y, y no necesariamente ser parientes biológicos cercanos. Aunque en México podemos considerar que la población es muy diversa, aumentar el número de STRs en el perfil genético aumenta el poder de discriminación, por lo anterior, recientemente se han introducido paneles de 23 y hasta 28 STRs del cromosoma Y.

Existen estudios que demuestran que el alto grado de mutación del cromosoma Y puede provocar que se den hasta dos o tres mutaciones en los STRs de este cromosoma, de una generación a otra. Por lo que se ha sugerido que los criterios para exclusión de parentesco biológico utilizando estos marcadores deben de tomar en cuenta: las frecuencias de mutación de cada uno de los marcadores involucrados en el análisis; el número de marcadores utilizados; la diferencia en el número de repetidos entre el supuesto padre biológico y el hijo en los

STRs que no coinciden (las diferencias entre una generación y otra suelen ser de un solo repetido); y, los otros supuestos del caso (evidencias no genéticas). Por ejemplo, el umbral de diferencias entre dos cromosomas Y para considerar una exclusión debe ser mayor para un análisis de miembros multigeneracionales de una familia (nieto-abuelo, tío-sobrino) que el utilizado para casos de padre biológico-hijo. Así mismo, la edad del padre biológico cuando fue concebido el hijo es un factor importante: se ha encontrado un mayor número de mutaciones padre biológico-hijo cuando la edad del primero es de más de 35 años. Por lo tanto, debe tomarse con reserva la interpretación de los resultados, cuando éstos resulten excluyentes y considerar, si es necesario incluir en el estudio otros marcadores, por ejemplo, polimorfismos de una sola base (SNPs), los cuales se describen más adelante.²⁹

Un caso histórico del potencial del uso de marcadores del cromosoma Y es aquel en el que se usó este análisis para definir si Thomas Jefferson fue el progenitor de alguno de los hijos de una de sus esclavas, Sally Hemings. El análisis del haplotipo del cromosoma Y de los descendientes por vía paterna de dos de los hijos de Sally Hemings y su comparación con el haplotipo del cromosoma Y encontrado en los descendientes de Field Jefferson, tío de Thomas Jefferson, indican que es muy probable que Thomas Jefferson haya sido el padre biológico de Eston Hemings, uno de los hijos de Sally.³⁰

Los microsatélites del cromosoma X también pueden llegar a ser útiles en algunos casos especiales. Como los varones sólo tienen un cromosoma X, lo heredan íntegro a sus hijas. Esto hace que todas las hermanas, hijas de un mismo padre biológico, compartan entre sí un

²⁹ Ídem.

³⁰ Foster, Eugene *et al.*, "Jefferson fathered slave's last child", *Nature*, 1998.

cromosoma X, así como con su abuela paterna biológica, de quien lo heredaron por vía de su progenitor. El análisis del cromosoma X puede usarse para estudiar si dos mujeres pueden ser consideradas hermanas hijas del mismo padre biológico sin necesidad de tener muestra del supuesto progenitor. En este caso es conveniente usar para la comparación la muestra de la madre biológica de las hermanas y de la supuesta abuela paterna biológica.^{31,32}

IV. Marcadores genéticos en el ADN mitocondrial

Otro estudio que se puede realizar con métodos moleculares es el análisis del ADN mitocondrial. El ADN mitocondrial es una molécula circular de ADN de doble cadena que no está contenida en el núcleo, sino dentro de las mitocondrias (organelos celulares en los que se lleva a cabo el proceso de generación de energía). El número de copias del ADN mitocondrial varía de entre cientos a miles por célula. Este ADN tiene la característica de que se hereda por vía materna, de manera que todos tenemos el mismo ADN mitocondrial que nuestra madre biológica y, por lo tanto, que nuestras hermanas y hermanos, hijas e hijos de la misma madre biológica. Así, dos personas tendrán la secuencia de ADN mitocondrial idéntica, si se encuentran relacionadas biológicamente, de manera que se pueda trazar una línea materna directa entre las dos, las conexiones deben ser exclusivamente maternas y no estar interrumpidas por una conexión paterna. Por lo tanto, el ADN mitocondrial, al igual que los STRs del cromosoma Y, no permite identificar a un individuo en particular (pues puede ser

³¹ Trindade, Aluisio *et al.*, “Impact of chromosome X STR decaplex...”, *Genetic Molecular Biology*, 2013.

³² Sundararajulu, Pannerchelvam *et al.*, “DNA Profiling in human identification...”, *op. cit.*

confundido con sus hermanas o hermanos biológicos), más bien indica a qué familia biológica pertenece. Sin embargo, esto puede resultar extremadamente útil en ciertas circunstancias cuando se requiere estudiar relaciones de parentesco biológico por línea materna.³³

En el caso de fertilización *in vitro* de un óvulo de una mujer al que se le introduce el núcleo de otra, se tiene que tomar en cuenta que el ADN mitocondrial corresponde a quien donó el óvulo; mientras que los STRs autosómicos corresponden a quien donó el núcleo. Para estudios de parentesco mediante ADN mitocondrial se tiene que considerar que éste no va a pertenecer a la progenitora. Hasta el momento el consenso de la comunidad científica es considerar como progenitores a las personas de cuyos gametos provienen los núcleos que formaron al embrión y no a la persona de quien proviene el óvulo y por lo tanto al ADN mitocondrial, esto dado que la mayoría de las características fenotípicas de la hija o hijo están codificadas en el núcleo.

En el ADN mitocondrial no se analizan STRs, sin embargo, tiene dos regiones hipervariables (HV1 y HV2), con una variabilidad muy alta en las secuencias entre individuos.³⁴ La comparación de las regiones hipervariables entre hermanas o hermanos y parientes maternos permite establecer un parentesco biológico. Si las secuencias son las mismas no se excluye el parentesco biológico, se consideran procedentes del mismo linaje materno; si difieren en una única variación, los resultados no son concluyentes; si existen dos o más diferencias, las personas son excluidas como familiares biológicos. Hay ocasiones que pueden presentarse mutaciones entre una generación y otra dentro del genoma mitocondrial debido a su alta tasa de mutación, lo cual

³³ Ídem.

³⁴ ídem.

se tiene que tomar en consideración cuando se hacen estudios de parentesco biológico por vía materna.

Un caso famoso es el de la identificación de los restos de la familia Romanov: en junio de 1991, Aleksander Avdoni localizó la posible sepultura del Zar Nicolas II de Rusia y de su familia. Mediante el estudio de cinco STRs se comprobó que se trataba de una familia (dos padres y tres hijas). La Zarina podía trazar una línea materna directa a través de su hermana, la Princesa Victoria de Hesse y que llegaba hasta el Príncipe Felipe, Duque de Edimburgo y esposo de la Reina Isabel II de Inglaterra. Se encontró que el ADN mitocondrial del Príncipe Felipe coincidía exactamente con el de la presunta Zarina y sus hijas. El Zar tenía una conexión materna que partía de su abuela, Louise de Hesse-Cassel, Reina de Dinamarca, y que llegaba al Conde Nicolai Trubetskoy. Pero al comparar el ADN mitocondrial del supuesto Zar con el del Conde Trubetskoy se encontró una mutación, dejando la duda. Finalmente, se logró una identificación absoluta del Zar gracias a que su camisa resguardada en un museo quedó impregnada con sangre tras un atentado. Del ADN de la sangre se logró obtener un genotipo idéntico al del cadáver del padre de la familia, el Zar.^{35,36}

V. Polimorfismos de una sola base o SNPs

Los polimorfismos de una sola base o SNPs (que deriva del inglés: *Single Nucleotide Polymorphisms*) que consisten en la diferencia de una

³⁵ Gill, Peter. *et al.*, "Identification of the remains of the Romanov family by DNA analysis", *Nat. Genet.*, 1994.

³⁶ RogaeV, Evgeny *et al.*, "Genomic identification in the historical case of the Nicholas II royal family", *Proc. Natl Acad Sci.*, 2009.

sola base en un mismo *locus* (Figura 1), también pueden usarse como marcadores genéticos. Sin embargo, existe cierta controversia en cuanto a utilizarlos como reemplazo de los STRs. Estos marcadores presentan algunas ventajas sobre los STRs, si bien son poco polimórficos, son extremadamente abundantes. Pueden realizarse estudios que analizan hasta cientos de SNPs al mismo tiempo, lo que permite completar cuando el poder estadístico de los STRs no se considere suficiente, por ejemplo, en casos de paternidad biológica en los que no se cuenta con la madre biológica, y el padre biológico alegado está emparentado con el verdadero padre biológico o cuando los resultados podrían llegar a explicarse por mutación de los STRs. Sin embargo, para los marcadores bialélicos también se requiere generar las correspondientes bases de datos poblacionales para el análisis estadístico de los resultados.³⁷

C. Importancia de la genética de poblaciones en las pruebas de parentesco

Cada individuo en el mundo tiene aproximadamente 3 millones de variantes genéticas, las cuales lo hacen único (con excepción de los gemelos idénticos); lo cual corresponde, como ya se mencionó antes, a que solamente el 0.1 % de la secuencia de ADN es lo que nos hace distintos a unos de otros. Dado que la porción del genoma que nos diferencia es muy pequeña, entre mayor número de variantes genéticas se analicen, mayor es la probabilidad de diferenciar a un individuo en una población.³⁸ Considerando lo anterior, entre menor es el número de marcadores utilizados, la probabilidad de que se encuentre el mismo perfil genético entre dos personas es mayor o que para todos los STRs

³⁷ Serrano Díaz, Norma, “Determinación de la paternidad...”, *op. cit.*

³⁸ National Human Genome Research Institute, *op. cit.*

utilizados dos personas compartan al menos un alelo, consecuentemente podría inferirse una relación biológica entre estos dos individuos de manera errónea.³⁹ Es fundamental proporcionar información en términos estadísticos que permita de manera confiable establecer las relaciones de parentesco a través de la evidencia de pruebas de ADN.^{40 y 41}

A fin de establecer el peso estadístico, se requiere tener descrita la distribución de las frecuencias alélicas de los STRs en la población; es decir, cuál es la frecuencia con la que se presentan los alelos en la población. La ciencia que se encarga de esto es la genética de poblaciones.⁴² Los estudios de parentesco permiten inferir la probabilidad de que dos individuos tomados al azar de una población tengan el mismo alelo sólo por azar; lo anterior resulta trascendental pues en algunas poblaciones algunos alelos se pueden presentar en muy baja frecuencia, lo que les da mayor poder de exclusión; o bien en alta frecuencia, lo que les resta poder para diferenciar a un individuo de otro.

I. Genética de poblaciones en las pruebas de parentesco

La genética de poblaciones es la rama de la genética que estudia las fuerzas evolutivas que producen la variabilidad genética en y entre las poblaciones. La variabilidad genética se entiende como la cantidad de formas diferentes que un gen puede tener en una población y la abundancia de cada una de estas formas.

³⁹ Keerti, Akshunna *et al.*, “DNA Fingerprinting...”, *Cureus*, 2022.

⁴⁰ National Institute of Justice, *Population Genetics and Statistics...*, *op. cit.*

⁴¹ Noris, Gino *et al.*, “Mexican mestizo population sub-structure...”, *op. cit.*

⁴² Fontdevila, Antonio y Moya, Andrés, *Introducción a la genética de poblaciones*, 2007.

Los parámetros de variabilidad genética principalmente utilizados son: la frecuencia alélica y la frecuencia genotípica, que pueden expresarse como una proporción o un porcentaje; es decir, en relación de 1 a 100. La frecuencia alélica se define como la incidencia de un alelo de una variante o gen (en esencia de cualquier *locus* del genoma) en una población, por lo tanto, se calcula dividiendo el número de copias observadas del alelo de interés entre el total de copias de todos los alelos del *locus* en la población.⁴³ Para ejemplificar lo anterior, supongamos que tenemos una bolsa de canicas (que representan a un gen o a un marcador genético como un STR), estas canicas pueden existir en dos distintos colores: rojas (un alelo del gen) o amarillas (otro alelo del gen). Después de contarlas directamente, encontramos que hay 140 canicas rojas y 60 canicas amarillas, por lo tanto, la frecuencia de las canicas rojas es igual a $140/200 = 0.7$ (es decir 70 %), mientras que para las amarillas es igual a $60/200 = 0.3$ (30 %).

La frecuencia genotípica representa la incidencia de la combinación de alelos presentes en un *locus* de un individuo. Esta frecuencia se obtiene también a través de los datos observados en una población, de manera que, se calcula dividiendo el número de individuos con la combinación de alelos de interés entre el total de individuos de la población. En el ejemplo de las canicas habrá que suponer que las canicas se encuentran unidas en pares (porque cada individuo tiene dos alelos en cada *locus*), cada par es un genotipo, existen tres posibles genotipos: dos canicas rojas, dos canicas amarillas o una canica roja unida a una amarilla, las proporciones que existan de cada pareja son las frecuencias genotípicas. El análisis de ambos parámetros permite evaluar si una población se encuentra o no influenciada por fuerzas

⁴³ Ídem.

evolutivas. La variabilidad genética es moldeada por cuatro procesos evolutivos: mutación, selección natural, migración y deriva génica.⁴⁴

Para realizar este análisis se utiliza un modelo matemático conocido como Equilibrio de Hardy-Weinberg (EHW), este modelo predice que, cuando una población no es influenciada importantemente por los procesos evolutivos y en ella el emparejamiento para la reproducción se da de manera azarosa (en otras palabras no hay endogamia), la población se encuentra en un equilibrio que hace que las frecuencias alélicas y genotípicas de los *locus* autosómicos (en cromosomas no sexuales) permanezcan constantes de generación en generación. Además, predice que las frecuencias genotípicas puedan calcularse a partir de las frecuencias alélicas con la fórmula: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$. Donde p y q representan las frecuencias alélicas, p^2 la frecuencia del genotipo homocigoto para el alelo p ; $2pq$ la frecuencia del genotipo heterocigoto y q^2 la frecuencia del genotipo homocigoto para el alelo q . Retomando el ejemplo de las canicas, si las frecuencias son $p = 0.7$ (frecuencia de canicas rojas) y $q = 0.3$ (frecuencia de las canicas amarillas) entonces, el EHW predice que las frecuencias de los genotipos serán $p^2 = 0.49$ (49 % de parejas compuestas por dos canicas rojas), $2pq = 0.42$ (42 % de parejas roja-amarilla), $q^2 = 0.09$ (9 % de parejas de dos canicas amarillas). La comparación de las frecuencias genotípicas calculadas con las frecuencias reales observadas permite identificar si la población se encuentra o no influenciada por fuerzas evolutivas.

Si las frecuencias genotípicas reales observadas en una población no son estadísticamente diferentes a las calculadas con la ecuación de EHW, se deduce que la población se encuentra en equilibrio, pero si

⁴⁴ EMBL-EBI, "Human genetic variation. An introduction", sitio web, 2023.

las diferencias entre la medición y el cálculo son estadísticamente significativas se determina que está en desequilibrio.⁴⁵ En el ejemplo, la bolsa de canicas representa una población; los cambios en las canicas, las fuerzas evolutivas (las canicas cambian de color, se sacan o introducen canicas) y un par de canicas, un individuo. Si hacemos el ejercicio de sacar por pares todas las canicas de la bolsa y obtenemos números muy diferentes a los calculados, pensaríamos que probablemente hubo cambios en la bolsa de canicas.

Por otro lado, el EHW también permite identificar comportamientos endogámicos (emparejamiento entre individuos con cierto nivel de parentesco) en la población. Es importante identificar si una población está en equilibrio o es endogámica porque esto podría afectar las frecuencias alélicas.⁴⁶

Aunque podría llegar a ser complejo entender el cálculo de las frecuencias alélicas, es importante saber que las pruebas de parentesco actuales utilizan los datos de frecuencias alélicas para establecer qué tan poco común es el perfil genético de un individuo en una población, por dos razones principalmente. La primera, porque la frecuencia alélica representa la variabilidad genética en la población, mientras que la frecuencia genotípica toma en cuenta la variabilidad genética con base en el individuo; además, las frecuencias genotípicas pueden ser calculadas como se mencionó anteriormente a partir de las frecuencias alélicas.⁴⁷ Y segunda, en términos de sensibilidad y ética porque la información genética representada corresponde a la de la

⁴⁵ Nature Education, “The Hardy-Weinberg Principle”, 2010.

⁴⁶ Swinford, N.A. *et al.*, “Increased homozygosity due to endogamy results in fitness consequences in a human population”, *Proc Natl Acad Sci*, 2023.

⁴⁷ Nature Education, The Hardy-Weinberg Principle, *op. cit.*

población y no a la de un individuo, como se sugiere en las guías de bases de datos genéticas para la protección de la información.⁴⁸

II. Bases de datos para identificación de individuos

Con el establecimiento de las pruebas de parentesco biológico surgió la necesidad del ordenamiento y almacenamiento de las frecuencias alélicas para su consulta y como esfuerzo de colaboración, principalmente con fines forenses. Las primeras bases de datos con información de STRs que se esforzaron en coleccionar perfiles fueron la National DNA Database (NDNAD) en Inglaterra y el Combined DNA Index System (CODIS) del FBI en Estados Unidos de América. Se han ido generando otras bases únicamente con frecuencias alélicas en diferentes países de manera local; las cuales, en muchos casos, alimentan a una base concentradora.⁴⁹ En la evolución de estas bases de datos se han incluido STRs del cromosoma Y, del cromosoma X, variantes tipo SNP, e incluso, información obtenida por secuenciación masiva, que frecuentemente son utilizadas como alternativas en las pruebas de parentesco biológico. Una de las bases de datos pública más grande y ampliamente utilizada como referencia, es la STRBase (SRD-130) del Instituto Nacional de Estándares y Tecnología (NIST, por sus siglas en inglés) estadounidense. Ésta, además de contener frecuencias alélicas de diferentes conjuntos de marcadores y distintas poblaciones en el mundo, tiene como objetivo homogeneizar información estadística, tecnologías y revisiones de las actualizaciones en materia de la determinación de los marcadores tipo STR.⁵⁰

⁴⁸ D'Amato, M. *et al.*, "Ethical Considerations for Forensic Genetic Frequency Databases", *Elsevier*, 2023.

⁴⁹ Amankwaa, Aaron y McCartney, Carole, "The effectiveness of the UK national DNA database", 2019.

⁵⁰ National Institute of Standards and Technology, Purpose of This STR Database and Web Page.

En México, instituciones públicas, la Guardia Nacional y las Fiscalías colaboran, resguardan y regulan grandes bases de datos que tienen principalmente aplicación forense.^{51 y 52} Por otra parte, existen diversas publicaciones en revistas científicas que han determinado las frecuencias alélicas encontradas en poblaciones de distintas regiones del país para STRs autosómicos y de cromosomas sexuales.^{53 y 54} No obstante, la representatividad de los datos para la población mexicana sigue siendo escasa.

El uso de una base de datos u otra referencia depende del laboratorio que realice la prueba de parentesco biológico, incluso se emplean las frecuencias provistas por las casas comerciales de las que se adquieren los insumos para las pruebas genéticas.⁵⁵ En este contexto, las bases de datos pueden variar con respecto a: los STRs contenidos, el número de alelos representados de esos STRs, las tasas de mutación y el origen étnico de los individuos a partir de los cuales se determinaron las frecuencias alélicas. Precisamente, los estudios de STRs en poblaciones mexicanas han mostrado, por un lado, la necesidad de seguir alimentando las bases de datos para mejorar la robustez de las pruebas de parentesco y, por otro, la intrincada estructura poblacional del país, que es importante analizar cuando se habla de marcadores genéticos.^{56 y 57}

⁵¹ Conexión Cinvestav, “Presenta Cinvestav el Biobanco Mexicano...”, 2023.

⁵² Villavicencio, Alexa, *Guía para la valoración judicial de la prueba de la prueba pericial en materia genética*, 2022.

⁵³ Martínez-Cortés, Gabriela *et al.*, “Admixture and population structure in Mexican-Mestizos...”, *J HumGenet*, 2012.

⁵⁴ Noris, Gino *et al.*, *op. cit.*

⁵⁵ Villavicencio, Alexa, *op. cit.*

⁵⁶ Martínez-Cortés, Gabriela *et al.*, “Population data for 21 autosomal STR loci...”, *International Journal of Legal Medicine*, 2019.

⁵⁷ Santana, Carla *et al.*, “Genetic analysis of 17 Y-STRs in a Mestizo population from the...”, *Human Biology*, 2014.

III. Estructura poblacional en México

México es un país genéticamente diverso reflejo de su compleja historia. Nuestra población es producto de la mezcla de los individuos llegados con la conquista española y pobladores de los diversos grupos presentes en el país, hace poco más de 500 años. Éste fue el principal proceso en dar origen a la población mestiza mexicana actual y hace posible que encontremos individuos con diversas proporciones de ancestría Nativa Americana⁵⁸ (proveniente de los grupos prehispánicos), Europea (Española principalmente) y Africana (proveniente de individuos llegados en condición de esclavitud durante la conquista). En genética, las proporciones de estas tres ancestrías en un individuo se les conoce como componentes ancestrales. Otros eventos que modificaron los componentes ancestrales fueron las epidemias de viruela, sarampión y tifoidea que ocasionaron una drástica disminución de las poblaciones Nativas Americanas. Aunado a lo anterior, eventos demográficos como las migraciones europeas, impulsadas por la actividad minera o migraciones más recientes a las zonas urbanas del país, también contribuyen en la mezcla poblacional.⁵⁹

En la última década, con el avance de distintos sistemas de marcadores genéticos (entre ellos STRs autosómicos) y técnicas de biología molecular, se ha ido dilucidando la estructura genética poblacional

⁵⁸ En genética de poblaciones el concepto de poblaciones “Nativo Americanas” hace referencia al conjunto de poblaciones que vivían en el continente americano antes de la colonización europea, en principio es un concepto con una definición geográfica y temporal y por eso se equipara en el texto con las poblaciones denominadas Europeas o Africanas; en este contexto no se trata de un concepto étnico cultural, por lo que no debe confundirse con el concepto cultural que hace referencia a los actuales indígenas del norte de América (en genética de poblaciones los nombres de las ancestrías se escriben en mayúsculas).

⁵⁹ Salzano Francisco y Sans, Mónica, “Interethnic admixture and the evolution of Latin American populations”, *Genet Mol Biol*, 2014.

de nuestro país con respecto a los componentes ancestrales (Nativo Americano, Europeo y Africano). De manera general, se ha identificado una ancestría clinal. Esto quiere decir que, con respecto al componente ancestral Nativo Americano, hay un aumento en proporción conforme se mide del norte al sur de México; mientras que, en este mismo sentido, el componente europeo disminuye. En consecuencia, la distribución de las proporciones de los componentes ancestrales puede ir del 30 al 66 % para la ancestría nativa americana; seguida de la Europea, del 31.1 al 64.9 % y, la Africana que va desde 0 al 8.8 %.⁶⁰ Cabe destacar que la población mestiza urbana se encuentra mejor representada en las bases de datos genéticas, pues comprende alrededor del 93 % de la población.⁶¹ Mientras que el 6.1 % de la población, que se identifica como perteneciente a algún grupo indígena o a la población Afromexicana, de acuerdo con el Instituto Nacional de Estadística Geografía e Informática (INEGI),^{62 y 63} se encuentra pobremente representada en las bases de datos genéticas, sobre todo porque está geográficamente aislada y arraigada a su raíces prehispánicas.⁶⁴

Considerando lo anterior, en las pruebas de parentesco biológico para la población mexicana resulta importante el uso de la base de datos que mejor represente las frecuencias alélicas de la población de interés con el fin de establecer con mejor fiabilidad la relación biológica. Los análisis han mostrado inconsistencias con respecto a que la base

⁶⁰ Sohail, Mashaal *et al.*, “Mexican Biobank advances population and medical genomics...”, *Nature*, 2023.

⁶¹ Martínez-Cortés, Gabriela *et al.*, “Admixture and population structure...”, *op. cit.*

⁶² INEGI, Estadísticas a propósito del día internacional de los pueblos indígenas, 2022.

⁶³ Secretaría de Cultura, “Los pueblos afromexicanos y el reconocimiento de su diversidad”, 2019.

⁶⁴ Gómez, Rocío *et al.*, “Y chromosome diversity in Aztlan descendants and its implications...”, *iScience*, 2021.

de frecuencias utilizada debe corresponder a la población a la que pertenecen las personas en cuestión.^{65,66 y67}

En resumen, una base de datos ideal permite obtener un peso estadístico consistente para las pruebas de parentesco biológico, gracias a una buena representación alélica de la población de interés y la identificación de la estructura poblacional.

D. Toma de muestra y cadena de custodia

Para casos de pruebas de parentesco biológico, se puede tomar una muestra de sangre venosa, capilar o bien, realizar un exudado o cepillado de la mucosa oral. Este último es cada vez más común y mejor aceptado, ya que es menos invasivo y logra extraer miles de células que contienen la cantidad necesaria de ADN para determinar la filiación o identidad de una persona, con la misma confiabilidad que un análisis de sangre.⁶⁸ Algunas de las ventajas de la obtención de la muestra por hisopado o exudado bucal son:

- La toma de la muestra es fácil y simple.
- El material es desechable, resistente y no sensible a cambios de temperatura y tiempo de almacenamiento.
- No se tienen restricciones de edad o condiciones médicas.

⁶⁵ Andari, Ansar El *et al.*, “Effect of DNA Profile Size, Reference Population Database...”, *J Forensic Res*, 2018.

⁶⁶ Moroni, Rossana *et al.*, “Effects of reference population and number of STR markers on paternity...”, *Forensic Sci Int Genetics Suppl S*, 2008.

⁶⁷ Wickenheiser, Ray, “Expanding DNA database effectiveness”, *Forensic Sci Int*, 2022.

⁶⁸ Zenere, Gisela y Belforte, Eduardo, “El peritaje de A.D.N”, *Revista Sistema Argentino de información jurídica*, 2001.

- No altera los parámetros de seguridad o calidad para determinar la filiación.

La toma de muestra puede realizarse en laboratorios autorizados o bien en los juzgados, si se trata de casos legales. En ambos casos se requiere asegurar la integridad y manejo adecuado de las muestras durante todo el proceso, así como la garantía de los derechos humanos en todas las personas involucradas, tomando en cuenta cualquier condición de vulnerabilidad y los requisitos establecidos por el Código Nacional de Procedimientos Civiles y Familiares.

I. Cadena de custodia

Cuando se obtiene una muestra para la realización de un estudio de laboratorio en general, pero particularmente cuando ese estudio será utilizado como una prueba en un proceso judicial, debe de seguirse un proceso que garantice la mismidad e integridad de las muestras; es decir, que los resultados obtenidos provienen de las muestras en cuestión y que éstas no han sufrido alteración alguna que pueda comprometer los resultados. Este proceso es conocido como “cadena de custodia” y los procedimientos que lo describen integran fotos para realizar registros que son evidencia de todo lo que sucede con las muestras y de que han sido tratadas siguiendo adecuadamente el proceso de cadena de custodia.

El concepto de “cadena de custodia”, utilizado en el contexto de las pruebas de ADN durante los procesos judiciales, se refiere a la toma y traslado de las muestras, garantizando que no se pierdan ni se contaminen mientras durante el proceso judicial.⁶⁹

⁶⁹ Salzano Francisco y Sans, Mónica, “Interethnic admixture and the evolution of ...”, *op. cit.*

Al respecto, la Guía Nacional de Cadena de Custodia indica:

La cadena de custodia es el sistema de control y registro que se aplica al indicio desde su localización, descubrimiento o aportación, en el lugar de intervención, hasta que la autoridad competente ordene su conclusión. El Registro de Cadena de Custodia (RCC) es el documento en el que se inscriben los indicios o elementos materiales probatorios y las personas que intervienen.⁷⁰

Este proceso se lleva a cabo por etapas y lo realizan peritas y peritos autorizados, comenzando con la recolección y embalaje de muestras que suele realizarse frente a una funcionaria o a un funcionario judicial, quienes certifican que se lleva a cabo dentro de los lineamientos establecidos, seguido de la preservación y transporte al laboratorio, en donde se llevará a cabo su análisis y posterior entrega de resultados. El proceso de cadena de custodia involucra no sólo a la muestra, sino también a los resultados obtenidos tras su análisis. Estas etapas se describen en el desahogo de la prueba pericial en materia de genética humana, lo cual se presenta junto con los resultados y conclusiones al juzgado para concluir el proceso pericial.

Dado que las pruebas periciales en materia de genética molecular para casos de parentesco (primordialmente para casos de reconocimiento de paternidad) se utilizan en juicios del orden familiar y no penal, por lo general el análisis de laboratorio se realiza en instituciones privadas. En estos casos, una forma de garantizar la cadena de custodia es que la perita o el perito responsable de la toma de muestras sea quien presente las mismas en el laboratorio, y recolecte el resultado del análisis a fin de emitir su dictamen. Por lo que, no nece-

⁷⁰ Secretaría de gobierno, *Guía Nacional de Cadena de Custodia*, 2008.

sariamente es la misma persona quien funge como perita o perito, responsable de la toma de muestra y entrega del dictamen pericial, y quien procesa las muestras en el laboratorio privado, de aquí la importancia de mantener una adecuada cadena de custodia. Esto dado a que cualquier indicio de alteración en la debida cadena de custodia le resta valor probatorio al dictamen, considerándose como probatorio el dictamen que cumple ininterrumpidamente con la custodia, proporcionando con ello mayor confiabilidad.⁷¹

Los documentos utilizados en las diversas etapas de la cadena de custodia son:⁷²

- **En la toma de muestras**

Consentimiento informado. Se requiere de un consentimiento informado y documentación que respalde la cadena de custodia y el dictamen pericial. La perita o perito responsable debe explicar ampliamente en qué consiste el procedimiento de la toma de muestra y con qué finalidad se realiza, es decir, especificará que se realiza con fines de esclarecer el vínculo biológico. Cada una de las personas a las que se les toma la muestra debe dar su consentimiento firmando y autorizando la toma y la utilización de la muestra para el estudio de parentesco y para que sus perfiles genéticos puedan ser utilizados en análisis poblacionales; el consentimiento de niñas, niños y adolescentes (NNA) debe de ser dado por su tutor o tutora legal. Parte del objeto del

⁷¹ Tesis aislada II.3°C.75 del Tercer Tribunal Colegiado en Materia Civil del Segundo, Seminario Judicial de la Federación y su Gaceta, Novena Época, Tomo XXXI, marzo de 2010, página 3032, registro digital: 164956.

⁷² Luque, M. *et al.*, “El documento de cadena de custodia...”, *Rev. Int. de Antr. y Odont Forense*, 2018.

consentimiento informado es garantizar que las muestras obtenidas solamente sean utilizadas para los fines que fueron tomadas y no para otro tipo de estudios que vulneren los derechos de las personas involucradas.⁷³

Registro de identificación única e inequívoca de la muestra. Durante la toma de muestra se pide a las personas involucradas que se identifiquen con documentos oficiales, se anexan copias de éstos al expediente. Se anota la fecha, hora, identificación de las muestras, descripción de las mismas, lugar de la toma de muestra y la persona que la realiza, se puede solicitar también la firma de testigos, por ejemplo, el personal del juzgado o bien, las abogadas o los abogados.

Etiqueta. Del recipiente primario que contiene la muestra haciendo referencia a su identificación única e inequívoca.

- **En la conservación**

Registro del lugar de almacenamiento. Si las muestras permanecerán en conservación antes de llevarlas al laboratorio, se anota el lugar, fecha, hora y condiciones de almacenamiento transcurrido hasta su envío.

- **En el transporte**

Registros. Se realiza registro de fecha, medio y condiciones de transporte (temperatura, tiempo transcurrido en el transporte, contenedor de muestras).

⁷³ Ortega, Janeth *et al.*, “Pruebas de ADN para investigación de paternidad y/o maternidad”, 2015.

- **Al entrar al laboratorio**

Registro de recepción en el laboratorio. Que contenga fecha y hora de entrada, persona y empresa que realiza la entrega, tipo y estado del embalaje, persona que lo recibe y que realiza la apertura y codificado de las muestras, lugar donde se conserva hasta su apertura.

A partir de este punto, se debe de considerar lo siguiente cada que se traspasan las muestras entre las distintas áreas del laboratorio:

- A. *Registro de manipulaciones que se realizan.* Adecuación de envases, adición de conservantes, lugar donde se conserva hasta su análisis.
- B. *Registro de entrega recepción interna.* Fecha y hora, motivo del traspaso, persona que lo recibe y los entrega.
- C. *Observaciones.* Es importante que se describan todas las observaciones pertinentes durante el proceso, es decir: tipo de envases, anomalías detectadas, documentación, etiquetado, etc.

- **Durante el análisis**

Registro de análisis. Contiene fecha de inicio y descripción de la muestra. Si procede, se realizarán fotografías, manipulación de muestras, centrifugado, registro de todas las acciones ejercidas sobre la muestra durante el análisis, así como la acción y persona que la realiza.

- **Después del análisis**

Registro de terminación. Fecha de terminación del análisis, muestras y cantidades sobrantes, lugar de conservación hasta su destrucción,

período de custodia post-análisis, forma y fecha de destrucción o devolución.

Registro de entrega de resultados. Indica quién entrega y quién recibe los informes de resultados de los análisis de laboratorio, así como lugar, fecha y hora.

E. Metodologías utilizadas en pruebas de parentesco biológico

El análisis de ADN para pruebas de parentesco biológico consiste en obtener el perfil genético de una persona y compararlo con el del supuesto familiar. La Suprema Corte de Justicia de la Nación (SCJN) por medio de la tesis aislada II.2o.C.99 C establece como idónea la prueba pericial en materia de genética, para demostrar la relación de parentesco biológico de una menor o de un menor.^{74 y 75}

Los procedimientos empleados para recuperar el material genético dependerán de la naturaleza de los indicios. Una vez en el laboratorio se procede a lo siguiente (Figura 4):

⁷⁴ Tesis aislada II.2º.C.99.C del Segundo Tribunal Colegiado en Materia Civil del Segundo Circuito, Seminario Judicial de la Federación y su Gaceta, Tomo VIII, julio de 1998, página 381, registro digital: 195964.

⁷⁵ Brena, Ingrid, *El derecho y la salud. Temas a reflexionar*, 2004.

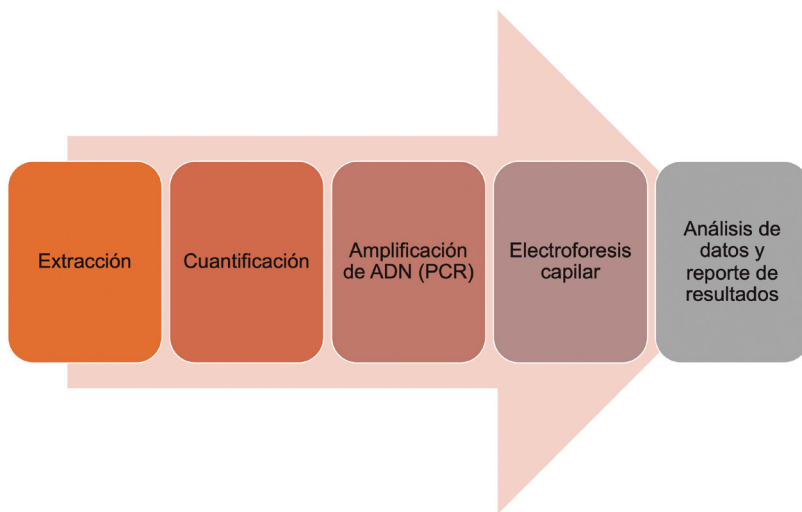


Figura 4. Metodologías usadas en pruebas de filiación. En el laboratorio, el proceso para la obtención de un perfil genético y la posterior entrega de resultados consta de los siguientes pasos que se realizan de manera secuencial: extracción o purificación del ADN, cuantificación del ADN purificado, amplificación mediante PCR de los STRs, electroforesis capilar de los productos de la amplificación, análisis de datos y, finalmente, reporte de resultados. Fuente: imagen de elaboración propia.

a) Extracción de ADN: consiste en separar la molécula de ADN del resto de componentes celulares. Se trata de un paso fundamental en el análisis genético de muestras forenses, las muestras deben ser tratadas con soluciones y mediante procesos fisicoquímicos; el ADN se separa de ácidos grasos, proteínas y demás componentes de la muestra biológica para finalmente purificarlo en una solución acuosa.⁷⁶

⁷⁶ Villalobos-Rangel, Héctor, “Las pruebas de ADN en el contexto forense”, *Revista ciencias forenses Honduras*, 2018.

b) Cuantificación del ADN: se mide la concentración a la que se encuentra el ADN purificado y usualmente también se estima el grado de pureza con la que se ha obtenido. Una de las técnicas más sencillas para la cuantificación es la espectrofotometría que, además de la concentración, indica el grado de pureza del ADN en cuanto a la presencia de sales o proteínas que pueden llegar a interferir posteriormente para obtener un perfil genético. Otra de las metodologías usadas para la cuantificación es la fluorometría, ésta permite medir concentraciones más pequeñas de ADN. Por último, la reacción en cadena de la polimerasa (PCR, por sus siglas en inglés: *polymerase chain reaction*), que se puede usar para medir una secuencia en específico del ADN, por ejemplo, solamente medir la concentración de ADN humano, sin importar si en la muestra está presente material genético de otras especies; o medir solamente ADN proveniente del cromosoma Y, sin importar si la muestra es una mezcla de ADNs provenientes de un varón y una mujer.

c) Amplificación del ADN: se realiza mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), la cual consiste en realizar copias del fragmento o fragmentos de ADN de interés, por medio de enzimas y ciclos de temperaturas en un equipo especializado (termociclador); gracias a esto se pueden analizar cantidades pequeñas de una muestra biológica. En pruebas de parentesco biológico se amplifican varios fragmentos de ADN en paralelo (PCR multiplex).⁷⁷ Para el análisis post-PCR, los alelos se diferencian por el número de veces que se repite una secuencia, es decir, si tienen diferente tamaño o longitud. Esto permite una distinción entre los alelos que se analizan.

⁷⁷ Brena, Ingrid, *El derecho y la salud...*, op. cit.

d) Electroforesis capilar: es una técnica que consiste en separar moléculas de acuerdo con su carga y tamaño. Éstas migran en un capilar a través de un soporte o gel por medio de la aplicación de un campo eléctrico. Las moléculas más pequeñas migran con mayor rapidez respecto a las más grandes, una vez separadas las moléculas de ADN se detectan mediante fluorometría. Para determinar el tamaño de cada molécula producida durante la PCR, simultáneamente se someten a electroforesis moléculas de ADN de tamaño conocido, también llamados marcadores de peso molecular o estándar de tamaño. Además, se analiza una mezcla de moléculas de ADN que representa a los diferentes posibles alelos para los STRs que se están analizando, y que se conoce como escalera alélica con lo que resulta relativamente sencillo definir los alelos de cada STR presentes en la muestra analizada.

f) Análisis estadístico: a grandes rasgos, si tres o más de los marcadores genéticos analizados del supuesto hijo no coinciden con los del presunto progenitor se considera una exclusión, es decir no existe probabilidad de que exista relación de parentesco entre las personas analizadas.⁷⁸ En caso de no exclusión se calculará el índice de parentesco como se menciona en el siguiente apartado del presente capítulo.

F. Análisis de resultados y asignación alélica

Tras el análisis en el laboratorio de las muestras se obtienen los primeros resultados crudos en el equipo de electroforesis. Estos resultados constan de gráficos denominados electroferogramas en los que está graficada, de manera indirecta, la cantidad de ADN contra el tiempo

⁷⁸ Ortega Janeth *et al.*, “Pruebas de ADN para investigación...”, *op. cit.*

transcurrido desde que inicia la electroforesis hasta que una molécula es detectada. Este tiempo depende directamente del tamaño de la molécula de ADN (medido en el número de bases, también a veces llamado longitud de la molécula o peso molecular).

Lo que se observa es que en cierto momento durante la electroforesis se forman lo que llamamos picos y que identifican la presencia de moléculas de ADN de un tamaño en particular, mientras más chica sea la molécula más pronto se formará su pico y mientras más grande sea se moverá más despacio y tendrá que transcurrir más tiempo para que suceda la detección de su pico. Mientras más a la derecha en la gráfica se vea el pico de detección de una molécula significa que esa molécula es de mayor tamaño que las que se detectan más a la izquierda (ver Figura 5).

Para conocer con precisión el tamaño de cada una de las moléculas, junto con éstas se analiza un marcador de peso molecular conocido. Con los resultados obtenidos a partir de este marcador, se desarrolla un análisis matemático (regresión) que permite determinar el peso molecular de cada una de las moléculas detectadas durante la electroforesis.

Adicionalmente, se emplea la electroforesis de un conjunto de moléculas, cada una de las cuales tiene el peso molecular de uno de los muchos posibles alelos que puede tener cada marcador molecular (STR). A este conjunto de moléculas se le conoce como escalera alélica, en otras palabras, es un estándar contra el cual se comparan las moléculas obtenidas tras analizar la muestra de una persona para determinar qué alelos son los que están presentes en la persona. Así, por ejemplo, si al analizar una muestra problema se encuentra que para un cierto STR (tras la PCR, la electroforesis y la determinación

del peso molecular de los productos de la PCR) se observan en el electroferograma dos picos, uno de 235 bases y otro de 243 bases, y tras analizar la escalera alélica se ve que para ese STR existen los siguientes posibles alelos con sus correspondientes pesos moleculares: alelo 13 de 227 bases, alelo 14 de 231 bases, alelo 15 de 235 bases, alelo 16 de 239 bases, alelo 17 de 243 bases, y alelo 18 de 247 bases, queda claro que los alelos presentes en la muestra son el alelo 15 y el alelo 17 pues los pesos moleculares de los picos son los mismos que los correspondientes a esos alelos en la escalera alélica.

Este proceso se denomina asignación alélica y es realizado en la computadora por softwares que interpretan los resultados obtenidos de la electroforesis para asignar el peso molecular y el alelo da cada uno de los picos observados en los electroferogramas (Figura 5). El resultado es la obtención del genotipo de cada uno de los STRs utilizados, es decir, la designación de los alelos que para cada STR tiene la persona. Cuando se realiza la prueba genética no solamente se genotipifica un STR, sino varios (usualmente entre 16 y 26), el conjunto de todos los genotipos de todos los STRs analizados es el genotipo combinado, único para cada persona dada a la gran cantidad de diferentes combinaciones de genotipos individuales que pueden existir para generar el genotipo combinado.

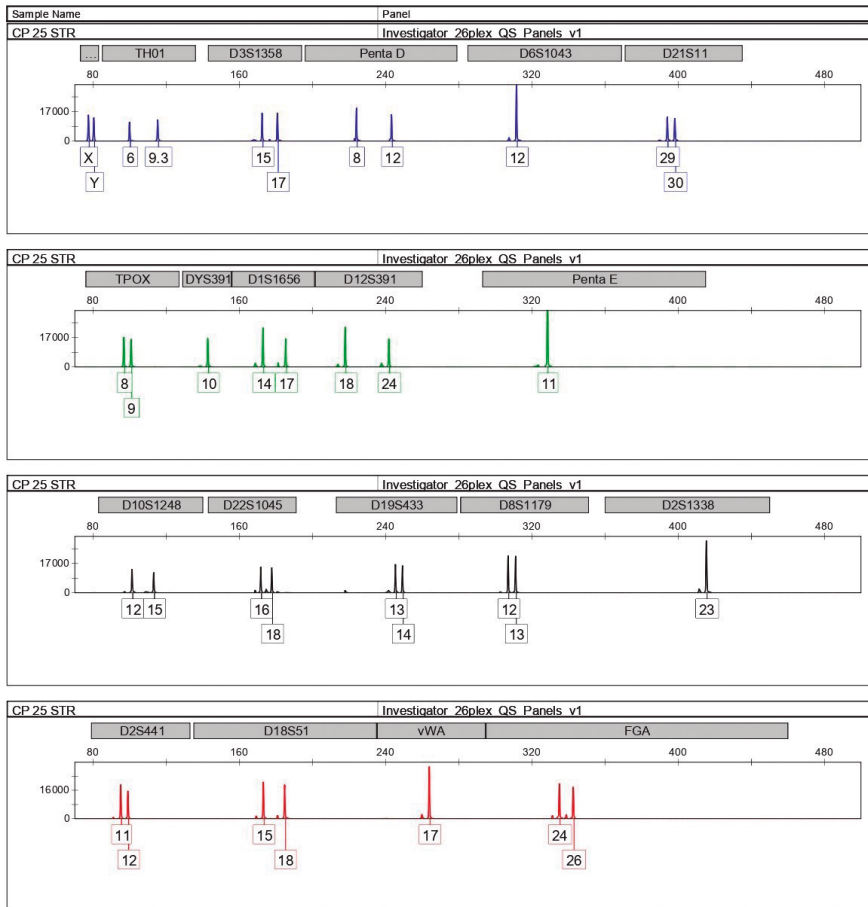


Figura 5. Electroferograma, los resultados de la electroforesis capilar constan de una gráfica, que tras el análisis computacional muestra picos que representan a cada una de las moléculas amplificadas durante la PCR y que representan a cada uno de los alelos de los STRs usados, debajo de cada pico se muestra el alelo al que corresponde, en la parte superior se puede ver el nombre del STR al que pertenece cada pico. Esta gráfica muestra el genotipo de una muestra control proveniente de una línea celular cultivada en laboratorio. Fuente: imagen de elaboración propia.

Lo descrito en los párrafos anteriores consiste en la obtención de los resultados del genotipo combinado o perfil de ADN y es el primer paso del análisis de resultados. Este perfil de ADN se suele presentar como una tabla en la que cada renglón corresponde a un marcador genético utilizado, en la primera columna se escribe el nombre del marcador y en la segunda el genotipo encontrado para dicho STR. En la tabla se pueden presentar simultáneamente los genotipos encontrados en varias muestras, utilizando una columna para cada una de ellas y señalando en el encabezado de las columnas el identificador de la muestra (ya sea el nombre o algún código) (Ver Tabla 2 en la sección I. Ejemplos con diferentes escenarios).

El siguiente paso consiste en la comparación de los perfiles de ADN encontrados en las muestras de cada individuo analizado para probar si están genéticamente relacionadas, es decir si existe o no una relación de parentesco biológico entre ellas. Lo más usual es realizar estudios de paternidad biológica, por lo que a continuación se describe el análisis de resultados para este tipo de estudios, y posteriormente se comenta sobre los casos en los que se estudian otro tipo de relaciones de parentesco.

El primer paso del análisis consiste en comparar los genotipos combinados de la madre biológica y de la hija o del hijo, al hacer esto se encuentra que para todos y cada uno de los marcadores genéticos utilizados al menos uno de los dos alelos que tiene la hija o el hijo es igual a uno de los dos alelos que tiene la madre biológica. Por ejemplo, (y nombrando a los alelos con números que representan el número de repetidos en tándem del STR que cada alelo tiene) la hija o el hijo, para un STR en particular, podría tener los alelos 17 y 21 y la madre biológica los alelos 19 y 21. Se observa que comparten el alelo 21 y como no dudamos de que esta sea la progenitora, entonces se

deduce que el alelo 21 fue el que la madre biológica heredó a la hija o al hijo. Esto define de inmediato al alelo 17 de la hija o del hijo como el alelo obligado, es decir el alelo que heredó de su progenitor, y por lo tanto cualquier persona que no tenga dicho alelo en su genotipo puede ser excluido como padre biológico de la hija o del hijo, y aquellas personas que sí tengan ese alelo 17 en su genotipo no pueden ser excluidos y podrían, por lo tanto, ser considerados como posibles progenitores de la hija o del hijo.

Dado que existe una probabilidad de que se encuentre al azar a alguien que no se puede excluir como progenitor del hijo, siendo que en verdad no es el progenitor, es necesaria una medición estadística sobre qué tanto un resultado incluyente apoya más a la hipótesis de que la persona que se está estudiando, realmente es el padre biológico de la hija o del hijo; en comparación con la otra posible hipótesis que permitiría haber obtenido los mismos resultados, consistente en haber encontrado al azar a una persona que no se puede excluir, pero que no es el progenitor.

G. Análisis estadísticos

I. Índice de Paternidad (IP)

Cuando se realiza un análisis de ADN para una prueba de paternidad se definen *a priori* (es decir, desde antes de hacer el estudio genético) dos hipótesis mutuamente excluyentes. La primera hipótesis (H_0) es que el supuesto padre es el progenitor de la hija o del hijo y la segunda hipótesis (H_1) es que el progenitor de la hija o del hijo es alguna otra persona. Estas hipótesis suelen representarse gráficamente mediante el uso de árboles genealógicos como puede verse en la Figura 6.

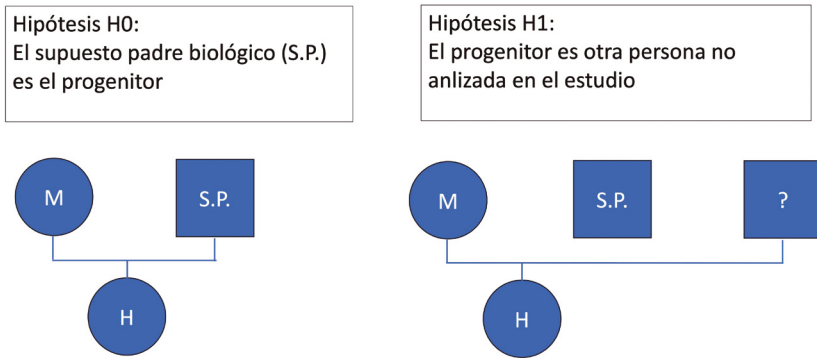


Figura 6. Ejemplo de dos árboles genealógicos que representan las dos posibles hipótesis alternas en una prueba de paternidad. Hipótesis H0) la madre biológica (M) es progenitora de la hija o del hijo (H) y el supuesto padre biológico (S.P.) es el progenitor. Hipótesis H1) la madre (M) es progenitora de la hija o del hijo (H) y el supuesto padre biológico (S.P.) no es el progenitor de la hija o del hijo (el verdadero progenitor es otra persona no incluida en el estudio). Fuente: imagen de elaboración propia.

Cuando se obtiene un resultado excluyente inmediatamente se desecha la primera hipótesis. Si el supuesto padre biológico al que se le tomó la muestra que se está analizando no tiene los alelos obligados de la hija o del hijo, no hay forma de que le haya heredado dichos alelos. En términos estadísticos, la probabilidad de que los resultados observados en el estudio genético se hubieran producido si la primera hipótesis fuese cierta es de cero.

Como se mencionó con anterioridad, cuando se obtiene un resultado incluyente éste puede ser explicado por cualquiera de las dos hipótesis planteadas y es necesario estimar cuál de las dos hipótesis es más apoyada por los resultados y cuánto más. Para hacer una valoración estadística de un resultado incluyente de una prueba de paternidad

se utiliza el IP. Este índice se calcula dividiendo la probabilidad de haber obtenido los resultados bajo la premisa de que la hipótesis H0 (que el supuesto padre es el progenitor) es cierta, entre la probabilidad de haber obtenido los mismos resultados, pero bajo la premisa de que la hipótesis H1 (que el progenitor es otra persona) es la cierta.

Es decir, el IP es el resultado de una división entre dos probabilidades y por lo tanto si es igual a uno indica que ambas probabilidades son iguales (el estudio genético no apoya a ninguna de las dos hipótesis más que a la otra). Si el IP es mayor que 1, entonces, la probabilidad de haber obtenido los resultados si lo que es cierto es la hipótesis H0 (el supuesto padre biológico es el progenitor) es mayor que la probabilidad de haber obtenido los mismos resultados. Por el contrario, si lo que fuese cierto fuera la hipótesis H1 (el progenitor es otra persona), el estudio genético apoya más a la hipótesis H0 que a la H1. Mientras más grande sea el IP, con mayor potencia el estudio genético apoyará la hipótesis de que el supuesto padre biológico es el progenitor. Si el IP es menor que 1, el estudio genético apoya más a la hipótesis H1 (que otra persona es el progenitor); mientras más chico sea el IP con mayor fuerza apoya el resultado genético a esta hipótesis H1.

A continuación, se hace una descripción simplificada de cómo se estiman las probabilidades de haber obtenido un resultado incluyente bajo las premisas de cada una de las dos hipótesis. Cabe aclarar que el IP se calcula primero individualmente para el resultado de las genotipificaciones de cada uno de los STRs utilizados en la prueba y luego se calcula un IP Combinado que consiste en la multiplicación de cada uno de los índices de paternidad individuales.

Póngase un primer ejemplo para el caso de la hipótesis de que el supuesto padre es el progenitor (H0), suponiendo que tras el análisis

genético para un STR en particular se encuentra que la hija o el hijo tiene el genotipo 17, 21; que la madre tiene el genotipo 19, 21 y que el supuesto padre tiene el genotipo 17, 23. Tras comparar el genotipo de la hija o del hijo con el de la madre biológica se deduce que el hijo heredó el alelo 21 de la madre biológica y que el alelo 17 forzosamente debe de haberlo heredado de su padre biológico. El supuesto padre biológico tiene un alelo 17 por lo que no puede ser excluido; entonces, se pregunta: ¿si este supuesto padre biológico es en verdad el progenitor de la hija o del hijo cuál es la probabilidad de que le haya heredado el alelo 17?

La respuesta a esta pregunta es que la probabilidad es 0.5 (en otras palabras 50 %) porque el supuesto padre biológico tiene dos alelos, el 17 y el 23, y tiene la misma probabilidad de heredar cualquiera de ellos a sus hijos o hijas.

Por otro lado, si el resultado del estudio genético hubiese arrojado que el supuesto padre biológico tenía un genotipo 17, 17; es decir, que sus dos alelos eran iguales, la respuesta a la pregunta: ¿cuál es la probabilidad de que le hubiese heredado el alelo 17 a la hija o al hijo?, es que la probabilidad es de 1 (100 %) pues solamente tiene alelos 17 que heredar, todos sus hijos o hijas siempre heredarán un alelo 17.

Existe un caso en el que no se puede discernir cuál de los dos alelos de la hija o del hijo tuvo que haber sido heredado de su padre biológico, y es cuando la madre biológica y la hija o el hijo tienen el mismo genotipo heterocigoto (dos alelos distintos), por ejemplo: la hija o el hijo tiene el genotipo 17, 21 y la madre biológica también tiene el genotipo 17, 21. En este caso la hija o el hijo pudo haber recibido cualquiera de los alelos de su madre biológica y el otro de su padre biológico. En estos casos se consideran ambos alelos como posibles

obligados y, nuevamente, si el supuesto padre biológico tiene un alelo de alguno de ellos, por ejemplo, si tiene genotipo 17, 23 o genotipo 21, 23 la probabilidad será 0.5 y si el supuesto padre biológico solamente tiene en su genotipo a estos alelos obligados, ya sea que tenga genotipos homocigotos; 17, 17 o 21, 21 o que al igual que la hija o el hijo y la madre biológica tenga genotipo 17, 21; entonces la probabilidad de que le haya heredado el alelo que la hija o el hijo recibió de su padre biológico es 1 (100 %).

Así pues, se puede ver que en la división que da como resultado el IP, en el numerador, donde se coloca la probabilidad de obtener los resultados si el supuesto padre biológico sí es el progenitor, existen dos opciones: si el supuesto padre biológico tiene un alelo igual al obligado es igual a 0.5, o si tiene dos alelos iguales al obligado es igual a 1.

Ahora se describe cómo calcular la probabilidad de haber obtenido el resultado incluyente, pero suponiendo que el progenitor es en verdad otra persona y que la coincidencia (inclusión) que se ve con el supuesto padre biológico está dada simplemente por el azar y no por una relación causal. Se necesita este cálculo para obtener el denominador de la división cuyo resultado es el Índice de Paternidad.

Utilizando nuevamente el mismo ejemplo con los siguientes genotipos: hija o hijo (17, 21), progenitora (19, 21) y supuesto progenitor (17, 23), solamente que en esta ocasión se supone que el hecho de que el supuesto progenitor y la hija o el hijo compartan el alelo 17 (alelo obligado), no se debe a que sea el progenitor de la hija o hijo, sino a que de manera azarosa resultó que se sometió al estudio a una persona no relacionada que tiene un alelo 17. La pregunta que debe de contestarse es: ¿qué probabilidad hay de que al azar resulta que se eligió para el estudio a una persona no relacionada que tiene el alelo 17?

La respuesta es sencilla: depende de qué tan frecuentemente existe ese alelo en la población donde vive el supuesto progenitor, si el alelo 17 es muy común (es decir, muchas personas lo tienen) esa probabilidad será alta y, si el alelo es poco común, la probabilidad será baja.

También puede plantearse la pregunta de la siguiente forma: ¿cuál es la probabilidad de que otra persona de la población sea el progenitor de la hija o del hijo y no el supuesto padre biológico analizado? De hecho, esta forma de plantear la pregunta suena más acorde con la forma en la que hemos planteado la hipótesis H1 y permite de mejor forma entender la respuesta, pues la probabilidad de que exista alguna otra persona en la población que haya podido ser quien le heredó el alelo obligado a la hija o al hijo tiene que ver con la frecuencia con la que dicho alelo existe en la población (que implica cuántas personas tiene dicho alelo). De hecho, en estos casos “matemáticamente” la frecuencia del alelo obligado en la población resulta ser igual a la probabilidad de haber obtenido los resultados bajo la hipótesis H1 (que otra persona es el progenitor). Así, siguiendo el ejemplo, si la frecuencia del alelo 17 en la población es de 0.35 (35 %), la probabilidad de que otra persona le haya heredado ese alelo a la hija o al hijo, y no el supuesto padre biológico, es exactamente de 0.35.

Se observa que, en el denominador de la fórmula para el IP se usa la frecuencia con la que el alelo obligado existe en la población; como se mencionó con anterioridad, estos datos se obtienen de los estudios de genética de poblaciones.

Es importante hacer la aclaración de que cuando no se puede definir un solo alelo obligado porque la madre biológica y la hija o el hijo tienen el mismo genotipo heterocigoto, en la fórmula se coloca la suma de las frecuencias de ambos alelos. Recordando el ejemplo en el que los

genotipos eran: hija o hijo (17, 21) y madre biológica (17,21), esto es porque se tiene que tomar en cuenta que el verdadero progenitor de la hija o del hijo es alguien que tiene, ya sea, uno o el otro alelo, y, por lo tanto, se hace la suma para considerar a todas las personas de la población que tienen un alelo o el otro. En el ejemplo, en el denominador estaría la suma de la frecuencia del alelo 17 (que es 0.35), más la frecuencia del alelo 21 que, suponiendo es 0.18, entonces en el denominador se tendría: $0.35 + 0.18 = 0.53$.

En resumen, cuando se tiene un resultado incluyente de una prueba de paternidad, para calcular el IP se hace una división donde en el numerador se pone 0.5 si el supuesto padre biológico tiene un alelo igual al alelo obligado; o 1 si el supuesto padre biológico tiene dos alelos iguales al alelo obligado, y en el denominador se coloca la frecuencia del alelo obligado o si hay dos posibles alelos obligados se coloca la suma de las frecuencias de esos dos alelos. Así, existen 4 distintas fórmulas para el cálculo del IP, éstas son:

$$IP = 1/p \quad IP = 0.5/p \quad IP = 1/p+q \quad IP = 0.5/p+q$$

Donde “p” es la frecuencia en la población del alelo obligado y “q” es la frecuencia en la población del segundo alelo obligado (este existe cuando la madre biológica y la hija o el hijo tienen el mismo genotipo heterocigoto).

Como se ve, la fórmula dependerá de la combinación de los genotipos de la madre biológica, la hija o el hijo y el supuesto padre biológico y de si comparten uno o dos alelos entre sí. En la Tabla 1 puede verse que existen 15 distintas combinaciones de genotipos y la fórmula para cada caso. Como se pretende dar un ejemplo general, aplicable para cual-

quier STR, se utilizan letras y no números para nombrar a cada alelo, las letras mayúsculas representan el nombre de un alelo y las minúsculas representan, en las fórmulas, el valor de la frecuencia de dicho alelo en la población.⁷⁹

Genotipo madre biológica	Genotipo hija o hijo	Genotipo Supuesto padre biológico	Fórmula para IP
A, A	A, A	A, B	$= 0.5 / a$
B, B	A, B	A, B	$= 0.5 / a$
B, B	A, B	A, C	$= 0.5 / a$
A, B	A, A	A, B	$= 0.5 / a$
A, B	A, A	A, C	$= 0.5 / a$
B, C	A, B	A, B	$= 0.5 / a$
B, C	A, B	A, C	$= 0.5 / a$
B, D	A, B	A, C	$= 0.5 / a$
A, A	A, A	A, A	$= 1 / a$
A, B	A, A	A, A	$= 1 / a$
B, B	A, B	A, A	$= 1 / a$
B, C	A, B	A, A	$= 1 / a$
A, B	A, B	A, C	$= 0.5 / (a+b)$
A, B	A, B	A, A	$= 1 / (a+b)$
A, B	A, B	A, B	$= 1 / (a+b)$

Tabla 1. Fórmulas para el cálculo del índice de paternidad. Fórmulas para el cálculo del IP en un estudio de trío (progenitora, hija o hijo y supuesto progenitor), dependiendo de la combinación de alelos que tengan cada una de las tres personas se usa una de las cuatro posibles fórmulas.

Ésta ha sido una explicación simplificada y no absolutamente precisa de la forma en que se obtienen las fórmulas y de su significado, pero

⁷⁹ Traver, Manel, “Appendix 1. Numeric Statements of the Strengthof ...”, *Standards for Relationship Testing Laboratories AABB*, 2024.

permite entender por qué se usan para el cálculo del IP. Más adelante se verá que existen otros escenarios de pruebas de parentesco, siendo el más común el de realizar una prueba de paternidad sin usar una muestra de la progenitora, en este caso las fórmulas para el cálculo del IP son distintas dado que no se identifica al alelo obligado. No se explicará cómo se pueden deducir estas fórmulas, pero se presentarán más adelante indicando cuándo se usan dependiendo de los genotipos de la hija o del hijo y el supuesto padre biológico.

A continuación, se desarrolla el cálculo del IP de los ejemplos utilizados:

En el caso de haber obtenido los genotipos: hija o hijo (17, 21), madre biológica (19, 21) y supuesto padre biológico (17, 23), como ya se vio la fórmula para calcular el IP es $IP=0.5/f_{17}$. Donde f_{17} representa la frecuencia del alelo 17 en la población, que en este ejemplo se estableció en 0.35, por lo tanto: $IP = 0.5/0.35 = 1.666$.

Según este estudio, la probabilidad de haber obtenido los resultados si el supuesto padre biológico efectivamente es progenitor, es 1.6 veces más grande que la probabilidad de haberlos obtenido si el progenitor fuese otra persona.

En el segundo ejemplo, donde la madre biológica y la hija o el hijo tienen el mismo genotipo: hija/hijo (17, 21), madre biológica (17,21) y supuesto padre biológico (17, 23) la fórmula es $IP=0.5/(f_{17}+f_{21})$, por lo tanto: $IP=0.5/(0.35+0.18) = 0.5/0.53 = 0.9433$.

Se observa que en este caso la probabilidad de que este supuesto padre biológico le haya heredado el alelo 17 a la hija o al hijo es un poco menor que la probabilidad de que alguna otra persona de la

población le haya heredado ya sea el alelo 17 (si es que la madre biológica le heredó el 21) o el alelo 21 (si es que la madre biológica le heredó el alelo 17). Cabe aclarar que esto por sí solo no significa que el supuesto padre biológico no sea el progenitor, este supuesto progenitor sigue estando dentro del conjunto de personas que según el estudio genético podrían ser considerados como el padre biológico. Solamente dice cuánto más probable es que se hayan obtenido los resultados bajo una u otra suposición.

Estos fueron ejemplos en los que se hizo el cálculo del IP de un solo STR. Como se utilizan varios STRs para realizar la prueba de paternidad, se deben de calcular los IP para los resultados de cada uno y luego calcular el IP combinado mediante la multiplicación de todos los IP individuales. Por ejemplo, si se usaron diez STRs y para cada uno de ellos se encuentran los siguientes IP: 2.8543, 1.372, 1.9834, 6.0032, 0.9843, 3.002, 1.7249, 2.034, 5.6581, 5.3245, entonces el IP combinado (el producto de estos índices individuales) es: 14,562.94; es decir, la evidencia genética apoya catorce mil quinientas veces más a la hipótesis H0 (el supuesto padre es el progenitor) que a la hipótesis H1 (otro hombre es el progenitor). Se observa entonces como la potencia de la prueba genética aumenta considerablemente mientras más STRs se utilizan. Si bien los IP individuales suelen encontrarse habitualmente entre aproximadamente 0.8 y 25; si se utilizan veinticinco STRs los IP combinados se suelen encontrar en el rango de los cientos de miles de millones.

II. Probabilidad de paternidad

Es importante aclarar aquí que el IP indica cuantas veces más la prueba genética apoya a la hipótesis de que el supuesto padre es el progenitor, *versus* la hipótesis de que el progenitor es otra persona. El IP

mide qué tanto es más probable haber obtenido los resultados bajo una hipótesis, *versus* haberlos obtenido con la otra. No debe confundirse con qué tanto más probable es una hipótesis *versus* la otra, para eso es necesario hacer otros cálculos estadísticos que se comentan a continuación.

El cálculo de la Probabilidad de Paternidad (PP) es una estimación de qué tan probable es que el supuesto padre sea el progenitor, dados los resultados obtenidos con la prueba genética. Este es quizás un concepto más fácilmente entendible por la mayoría de las personas, en particular las personas juzgadoras suelen contemplarlo para la toma de decisiones al usar este tipo de estudios como pruebas periciales. Sin embargo, su cálculo no es algo sencillo pues para obtener esta probabilidad debe de hacerse uso del teorema de Bayes.

La explicación del teorema de Bayes está más allá del objetivo de este capítulo, por lo que no se explicará a profundidad; simplemente se describe la fórmula con la cual se realiza el cálculo de la probabilidad de paternidad a partir del valor previamente obtenido para el IP.⁸⁰

Cabe aclarar que para este cálculo se debe de definir lo que se conoce como la probabilidad *a priori*; es decir, la probabilidad que se considera de que el supuesto padre sea el progenitor antes de haber realizado el estudio genético. Esta probabilidad *a priori* depende del conjunto de pruebas existentes antes de la prueba genética, pero no hay una metodología confiable y estandarizada para su cálculo. Convencionalmente para el cálculo de la PP se asigna la misma probabilidad *a priori* a

⁸⁰ Para más información sobre el uso del teorema de Bayes para el cálculo de la probabilidad de paternidad véase Fenton, Norman *et al.*, "Bayes and the Law", *Annual Review of Statistics and Its Application*, 2016.

cada una de las dos hipótesis, así no se favorece de antemano a ninguna de ellas; aunque no calculemos estas probabilidades, si sabemos que son iguales entre sí y que al dividir una entre la otra el resultado es uno, es suficiente para poder hacer el cálculo de la PP en función del resultado de la prueba genética, más específicamente en función del IP.

Para calcular la PP a partir del IP, suponiendo la misma probabilidad *a priori* para ambas hipótesis, se utiliza la siguiente fórmula:

$$W = IP / (1+IP)$$

Donde W es la probabilidad de paternidad e IP el índice de paternidad. Retomando el caso del ejemplo anterior, en el que encontramos un IP combinado de 14,562.94, la probabilidad de paternidad calculada tras la evidencia genética resulta ser de: $14,562.94/(1+14,562.94) = 14,562.94/14,563.94 = 0.999931$ que si se expresa en porcentaje equivale a 99.9931 %.

Existen otras estimaciones estadísticas que se pueden obtener de los resultados de las pruebas de paternidad, pero se considera que no es relevante mencionarlas aquí pues el IP es el valor más importante que deben de contener los reportes de resultados de las pruebas de paternidad. La PP es una buena ayuda para que las personas juzgadas realicen la interpretación de los resultados.

III. Mutaciones y su tratamiento estadístico

Cuando se hacen estudios de parentesco biológico en donde se encuentran diferencias debidas a mutaciones entre los progenitores y sus descendientes, se debe de considerar que, por la tasa de mutación elevada, existe la posibilidad de que se produzca una mutación en la

línea germinal del progenitor y, por lo tanto, que la hija o el hijo puede tener una variante alélica en uno de los STRs diferente a la del progenitor. Por lo tanto, una sola diferencia entre el perfil del presunto progenitor y el del descendiente no es causa inmediata de exclusión.

Es habitual que en ocasiones se encuentre que los alelos obligados de la hija o del hijo coinciden con el progenitor alegado por excepción de uno, debido a su alta tasa de mutación. Esto por sí solo no permite establecer el resultado como excluyente, pues existe la posibilidad de que el progenitor alegado sí sea el ascendiente directo y que haya existido una mutación al momento de que se engendró a la hija o al hijo. En estos casos deberemos de establecer la probabilidad de que esto haya sucedido, para poder tener el numerador en la fórmula del cálculo del IP; la probabilidad de que la mutación suceda es equivalente a la frecuencia con la que estas mutaciones han sido observadas. Tras el análisis de cientos de miles de estudios de paternidad a lo largo de los años, la Association for the Advancement of Blood and Biotherapies ha publicado las tasas de mutación de cada STR.⁸¹

Es importante mencionar que estas mutaciones usualmente suceden de manera que el número de repetidos en tándem entre el alelo del progenitor y el del descendiente solamente se diferencian en uno, a lo mucho en dos, repetidos; no se ha observado una mutación que cambie un alelo a otro más grande o pequeño por una diferencia de tres o más repetidos. Por ejemplo, usualmente una mutación de un alelo de 17 repetidos en tándem puede hacerlo cambiar a uno de 16 o de 18 repetidos, pero es menos probable el caso de un alelo de 15 o 19 repetidos y prácticamente nunca el de un alelo con una diferencia de tres o más repetidos respecto al alelo paterno. También es impor-

⁸¹ AABB, "Relationship Testing, Technical Report for testing in 2022", Bethesda, 2022.

tante aclarar que entre un progenitor y su descendiente puede haber mutación en un STR, pero mucho menos frecuentemente en dos STRs de forma simultánea, y es casi nula la probabilidad de encontrar tres o más diferencias. En todo caso el laboratorio deberá de estipular cuándo un resultado de parentesco se considera excluyente, idealmente estableciendo un valor mínimo del IP combinado a partir del cual valores más pequeños se consideran iguales a cero; es decir que se considera que la probabilidad de que el supuesto padre sea el progenitor es nula y que no es posible que se hayan producido todas las mutaciones necesarias para explicar el resultado bajo la suposición de la hipótesis H_0 .

Otra consideración importante que debe estipular el laboratorio es un umbral del IP por debajo del cual (aunque éste sea mayor a 1) es recomendable hacer estudios adicionales para aumentar la potencia de la prueba. Por ejemplo, si en un estudio de 16 marcadores genéticos se observa una posible mutación entre el progenitor alegado y el descendiente, que provoca que el IP se reduzca por debajo del umbral establecido (por ejemplo, un umbral de 1,000) el laboratorio podría establecer la política de realizar más STRs y/o con muestras adicionales de otros parientes. Como se mencionó antes, algunos países han establecido este umbral en su legislación lo cual da una guía a los juzgadores para la interpretación de los resultados, pero no es el caso de nuestro país.⁸²

H. El dictamen pericial

En el contexto de una prueba pericial en materia de genética molecular para un estudio de parentesco, una vez que se han tomado las

⁸² Lagos, Marcela *et al.*, “Conceptos básicos sobre el estudio...”, *op. cit.*

muestras, llevado a cabo los procesos técnicos de genotipificación en el laboratorio, analizado los resultados y sacado las estimaciones estadísticas para obtener el IP, la perita o perito suele preparar un informe con su dictamen para presentarlo a la persona juzgadora.

Cabe aclarar que la persona que debe de rendir el dictamen pericial es quien analiza e interpreta los resultados de las genotipificaciones para emitir una conclusión, y, no necesariamente es la misma que se encargó de la toma de muestras o del proceso técnico en el laboratorio. Por supuesto, cuando más de una persona está implicada en la manipulación de las muestras y los resultados, en todo momento debe de seguirse el procedimiento de cadena de custodia y de generarse los registros pertinentes para asegurar y probar que las muestras no han sufrido vicio alguno.

Los dictámenes periciales en materia de genética molecular no difieren en su estructura del resto de los dictámenes de las demás pruebas periciales, deben de contener, en esencia:

- *El planteamiento de los puntos sobre los cuales versa la prueba.* Para estos casos debe de contener el planteamiento de las dos hipótesis mutuamente excluyentes y cómo se pretende realizar el estudio genético; es decir, qué marcadores genéticos se analizan, a qué personas se les tomarán las muestras y cómo se analizarán los resultados.
- *La enunciación de los principios en los que se fundamenta el dictamen.* Se debe de explicar la forma de herencia de los marcadores genéticos que se utilizan y debido a esto qué se esperaría de los resultados si la hipótesis principal es cierta y qué si no lo es. Se deben de enunciar aquellas

suposiciones que se están haciendo para el análisis de los resultados, que se considere importante que conozca quien juzga.

- *La descripción del tiempo, forma y lugar de las operaciones o experimentos realizados para la emisión del dictamen.* Se debe describir a quienes tomaron las muestras y cómo lo hicieron, y todos los procesos técnicos realizados a las muestras y luego cómo se procesaron los datos obtenidos tras la genotipificación. Cabe hacer énfasis en que debe reportarse qué base de datos de frecuencias alélicas poblacionales se utilizó para los cálculos estadísticos del IP (o del índice de probabilidades que corresponda).
- *Resultados.* Se indica si el estudio arroja un resultado incluyente o excluyente. Se deben de presentar los genotipos de todos y cada uno de los STRs utilizados para cada una de las personas o muestras involucradas en el estudio y se deben de presentar los IP individuales de cada marcador genético, así como el IP combinado, el reporte de la probabilidad de paternidad no es forzoso, pero es conveniente. Es una buena práctica acompañar los resultados con las gráficas de los histogramas que se obtienen del equipo de electroforesis capilar, para que de ser necesario los datos puedan ser verificados por otra perita o perito.
- *Conclusiones fundadas en los resultados y en los principios técnico-científicos utilizados.* Se hace una explicación de los resultados: cómo y cuánto apoyan a las hipótesis planteadas. Cabe aclarar que la perita o el perito no es quien

decide si el supuesto padre biológico es el progenitor de la hija o hijo, esa es la labor de la persona juzgadora al emitir una sentencia, la perita o perito simplemente muestra los resultados de sus estudios y análisis estadísticos y explica lo que éstos significan.

I. Ejemplos con diferentes escenarios

Lo habitual es que los estudios de paternidad se realicen como se ha descrito hasta ahora, utilizando la muestra de la hija o el hijo, de su madre biológica y del padre alegado. Esto es lo deseable cuando se quiere estudiar la supuesta paternidad biológica entre un progenitor y una hija o un hijo, porque es cuando la prueba genética cobra la mayor potencia. Sin embargo, existen situaciones en las que esto no sucede o no puede suceder. A continuación se ven algunos ejemplos más comunes y cómo conviene abordarlos para obtener la mejor prueba posible.

I. Prueba de paternidad sin analizar la muestra de la madre

De manera ideal, los estudios de análisis de ADN para prueba de paternidad biológica deben ser a partir de muestras del trió: los dos progenitores y la hija o el hijo. Sin embargo, existen ocasiones en que solamente se usan muestras de la hija o del hijo y el supuesto padre biológico. Es importante estar conscientes de que en estos casos el valor del IP se reduce considerablemente, es por esto que, en los casos legales, cuando la prueba de paternidad biológica es para la emisión de un dictamen pericial, siempre que sea posible, debe de utilizarse la muestra de la madre biológica.

Una de las dos principales razones por las que se realiza un estudio sin analizar la muestra de la madre es que el padre de la hija o del hijo sospecha que él no es el progenitor y quiere hacer la prueba sin que la madre se entere. Así, existen ocasiones en que el padre de una niña o niño se presenta junto con su hijo o hija en los laboratorios privados y solicita el estudio solamente con muestras de estas dos personas. La segunda razón es de carácter económico, pues un estudio de dos muestras cuesta menos que uno de tres. Como se mencionó arriba, en estos casos no es posible identificar cuál de los alelos que tiene la hija o el hijo es el alelo obligado (cuál, forzosamente, proviene de su padre biológico) y, por lo tanto, ambos deberán de ser tratados como alelos obligados. Además de que existe la posibilidad de que el alelo que la hija o el hijo y el supuesto padre biológico comparten ni siquiera sea el alelo paterno, sino el que proviene de la madre biológica. Por ejemplo, si la hija o el hijo tiene el genotipo (17, 23) y el supuesto padre biológico el genotipo (17, 21), en principio, el supuesto padre biológico no se excluye, pues bajo la hipótesis H_0 el padre biológico le heredó a la hija o al hijo el alelo 17, pero si analizamos a la madre biológica y ésta tiene genotipo (17, 17), entonces, queda claro que el alelo 23 de la hija o del hijo es el obligado y que un supuesto padre con genotipo (17, 21) tiene un resultado excluyente. No tener definido a un alelo obligado inmediatamente causa que el denominador de la fórmula del IP sea más grande que lo que podría ser si se tuviese la muestra de la madre biológica y, por lo tanto, el IP disminuye en comparación de lo que se obtendría si además también se analizará a la madre biológica (la disminución en un estudio de 24 STRs puede llegar a encontrarse en el rango de tres órdenes de magnitud, es decir alrededor de 1,000 veces más chico). En la Tabla 2 se ejemplifica cómo cambia el IP combinado, teniendo o no a la madre biológica.

STR	Madre	Hija o Hijo	Supuesto padre	Frecuencia alelos de la hija o del hijo		IP con madre	IP sin madre
D3S1358	16 , 16	16 , 16	16 , 17	0.2830		1.7667	1.7667
TH01	6 , 6	6 , 9	6 , 9	0.2830	0.1185	4.2194	2.9930
D21S11	30 ,30	29 , 30	30 , 31.2	0.2010	0.2515	1.9880	0.9940
D18S11	15 , 16	16 , 16	15 , 16	0.1115		4.4843	4.4843
D5S818	7 ,11	7 , 7	7 , 11	0.0635		7.8740	7.8740
D13S317	9 , 14	9 , 9	8 , 9	0.1910		2.6178	2.6178
D7S820	8 , 11	10 , 11	10 , 11	0.2737	0.2880	1.8268	1.7814
D16S539	10 , 12	10 , 11	11 , 12	0.1270	0.2600	1.9230	0.9615
CSF1PO	10 , 10	10 , 10	10 , 10	0.2505		3.9920	3.9920
vWA	16 , 17	17 , 17	17 ,17	0.3205		3.1201	3.1201
D8S1179	15 ,15	13 ,15	13 , 13	0.2955	0.1305	3.3840	1.6920
TPOX	8 , 11	8 ,12	12 , 12	0.4990	0.0830	12.0481	6.0240
FGA	22 , 25	22 , 25	20 , 25	0.1290	0.1565	1.7513	3.1948
				IP COMBINADO :		4,279,521	337,505

Tabla 2. Cálculo del IP usando o no los datos de la madre biológica. Se compara el IP obtenido si se utiliza la información del perfil genético de la madre biológica, para discernir el alelo obligado, contra el IP calculado si no se usa la muestra de la progenitora. En este ejemplo el IP varía por prácticamente dos órdenes de magnitud dependiendo de si se usa o no la muestra de la madre biológica. Se muestran las frecuencias de los alelos de la hija o del hijo, que son los que se pueden llegar a necesitar para el cálculo de los IP. Fuente: elaboración propia.

Si bien la potencia de estas pruebas suele ser tan alta que, en general, es posible realizarlas solamente con las muestras de la hija o del hijo y el supuesto padre biológico, es importante estar conscientes de que en estos casos existe un 0.1 % de probabilidad de que el resultado no alcance un cierto umbral de potencia estadística (IP entre 1 y 1,000) y se considere indeterminado, teniéndose que solicitar la muestra de la madre biológica para poder dar un resultado más confiable. Para dar un tratamiento adecuado a estos casos, lo ideal es hacer el estudio

con el mayor número posible de STRs; por ejemplo, un sistema de 26 STRs y no uno de 16 STRs puede dar resultados lo suficientemente potentes, pero si se detecta una posible mutación entre el padre alegado y el hijo quizás además haya que procurar utilizar muestras de otros miembros de la familia (por ejemplo, los abuelos maternos) para sustituir la falta de muestra de la madre biológica o incluso complementar el estudio con marcadores de los cromosomas sexuales: cromosoma “Y” si el hijo es varón o cromosoma “X” si es mujer.

II. Prueba de maternidad

Aunque muy pocas, existen ocasiones en que lo que se requiere comprobar es si una mujer es la progenitora de una hija o un hijo, en estos casos no suele contarse con el padre dubitado de la hija o del hijo y normalmente sólo se estudia a la supuesta madre biológica y a la hija o al hijo. Estos casos son, desde el punto de vista técnico y estadístico, idénticos al anterior donde sólo se prueba a un supuesto progenitor y a la hija o al hijo, y lo recomendable es utilizar un sistema de STRs autosómicos con el mayor número posible de marcadores. De considerarse necesario, estos casos pueden complementarse con estudios del cromosoma “X” o del ADN mitocondrial.

III. Prueba de maternidad y paternidad

También se da el caso de que se quiere hacer la prueba para analizar si una persona es hija o hijo de una pareja en particular, es decir casos en los que no se tiene la certeza de que la mujer de la pareja es la madre biológica de la hija o del hijo (la relación de la supuesta madre no es indubitada. Ejemplos de estos casos son: cuando se sospecha que hubo un intercambio de niños en el cunero de un hospital, o

cuando se encuentra a una persona desaparecida y se quiere corroborar si es el hijo de una pareja. Estos casos, de nueva cuenta, se pueden estudiar mediante el uso de los STRs autosómicos y lo que cambia es el tratamiento estadístico; las hipótesis deben de incluir la interrogante de si la supuesta madre biológica es la progenitora de la hija o del hijo y por lo tanto las fórmulas para el cálculo del IP también deben de considerar el cálculo de las probabilidades de que los alelos que tiene la hija o el hijo provengan de la supuesta madre o de otra mujer de la población.

IV. Prueba de abuelidad

Se suele solicitar cuando se requiere una prueba de parentesco sin tener muestra de la progenitora o del progenitor, pero se cuenta con muestras de ambos progenitores del presunto padre biológico (abuelos paternos) o madre biológica (abuelos maternos), este supuesto suele usarse a menudo cuando el presunto progenitor ha fallecido o vive en alguna otra parte y no le es posible aportar una muestra para el estudio. En ocasiones se le denomina prueba de abuelidad. En estos casos, para indicar que el estudio de abuelidad es incluyente, debe de cumplirse la premisa de que los alelos obligados de la nieta o del nieto deben de estar en alguno de los abuelos. Para hacer el cálculo estadístico del Índice de abuelidad debe de considerarse que la nieta o el nieto tiene una probabilidad de 0.25 de haber heredado cada uno de los 4 alelos de los abuelos, por lo que existen fórmulas específicas para estos casos. Afortunadamente existen softwares informáticos que pueden hacer todos estos cálculos, utilizando la fórmula requerida según el caso; un ejemplo es el Software Familias, al que se le pueden indicar los pedigríes o árboles genealógicos correspondientes a cada hipótesis para que haga el cálculo necesario.

V. Pruebas de hermandad

En ocasiones se quiere comparar a dos personas para determinar si son hermanas o hermanos, es decir hijas o hijos del mismo progenitor. Estos casos son de los más complejos de los ejemplos aquí mencionados pues dos verdaderas hermanas o hermanos no necesariamente comparten el mismo alelo obligado. Del mismo padre biológico, una hija o un hijo puede haber heredado un alelo y la otra hija o hijo el otro alelo, así que no porque no haya coincidencia entre todos los alelos obligados de las hermanas o de los hermanos la prueba de hermandad se considera excluyente. Por lo tanto, el tratamiento estadístico es fundamental para determinar si los alelos compartidos son más probablemente compartidos por una ascendencia común o por azar. Nuevamente mientras más se ayude a la prueba utilizando el mayor número posible de STRs y complementando con muestras adicionales, como otras hermanas y hermanos, la o las madres indubitadas y los abuelos paternos se obtendrán resultados más confiables. Estos estudios además se benefician importantemente del uso de los STRs en los cromosomas sexuales, como se ve a continuación ya que dos hermanas hijas del mismo padre comparten uno de sus cromosomas X y dos hermanos hijos del mismo padre tienen cromosomas Y iguales.⁸³

VI. Prueba de parentesco por línea paterna en varones

Los análisis de parentesco por línea paterna que se pueden realizar analizando los STRs en el cromosoma Y son:

⁸³ Gjertson, David *et al.*, "ISFG: Recommendations on biostatistics in paternity testing", *FSI Gen*, 2006.

- Parentesco abuelo paterno-nieto
- Hermanos y medios hermanos
- Tíos y sobrinos
- Primos hermanos con el mismo abuelo paterno

Tras la obtención de los genotipos, se realiza el análisis estadístico para la obtención del índice de parentesco. El cálculo toma en cuenta:

- El perfil del supuesto antepasado;
- El perfil del descendente;
- El número de eventos de transmisión (a menudo denominados “meiosis” o “generaciones”) entre parientes varones.

En un análisis con 28 STRs del cromosoma Y, donde los 28 STRs coincidan entre dos varones, el índice de parentesco por vía paterna es de aproximadamente 29,845. Calculado con la base de datos de Y-Chromosome STR Haplotype Reference Database (YHRD, que contiene 46,774 distintos haplotipos) y considerando cuatro eventos de transmisión.⁸⁴

VII. Prueba de parentesco por línea paterna en mujeres

Las pruebas de parentesco por línea paterna de las que pueden analizarse los STRs en el cromosoma X son:

- Hermanas del mismo padre.
- Abuela paterna-nieta.

⁸⁴ Roewer, S., “YHRD: Y-Chromosome STR Haplotype Reference Database. YHRD”, s.f.

Se puede incluir en el estudio la muestra de la madre indubitada, que, al igual que en los marcadores autosómicos, proporciona el alelo obligado y por lo tanto la potencia estadística es mayor. Sin embargo, como se mencionó anteriormente, este estudio es comúnmente complemento del estudio por STRs autosómicos.

En un análisis de 13 STRs en el cromosoma X, una supuesta abuela y una nieta deben de coincidir en uno de los alelos para cada marcador, para considerarlos no excluyentes. Tras la obtención de los genotipos, se realiza el análisis estadístico. Se pueden usar herramientas informáticas como FamLinkX, la cual proporciona funciones en el cálculo de probabilidad para relaciones familiares/pedigries utilizando datos de marcadores genéticos del cromosoma X. Se calcula la razón de verosimilitud (LR) específica de cada caso por medio de hipótesis.^{85 y 86}

En el ejemplo se plantea la hipótesis H0 en la que se encuentra relación genética entre la supuesta abuela y nieta versus la hipótesis H1, en la que no existe relación genética entre las muestras de estudio. Se obtuvo un LR de 6,146. Este modelo estadístico se considera el más exacto y recomendado ya que toma en cuenta mutaciones, recombinaciones dentro y entre grupos, así como los haplotipos dentro de los grupos.

⁸⁵ Kling, Daniel, *et al.*, "A general model for likelihood computations of genetic marker data...", *International Journal of Legal Medicine*, 2015.

⁸⁶ Egeland, Thore y Kling, Daniel, "FamLinkx-Advanced Topics", *Norwegian University of Life Sciences*, 2018.

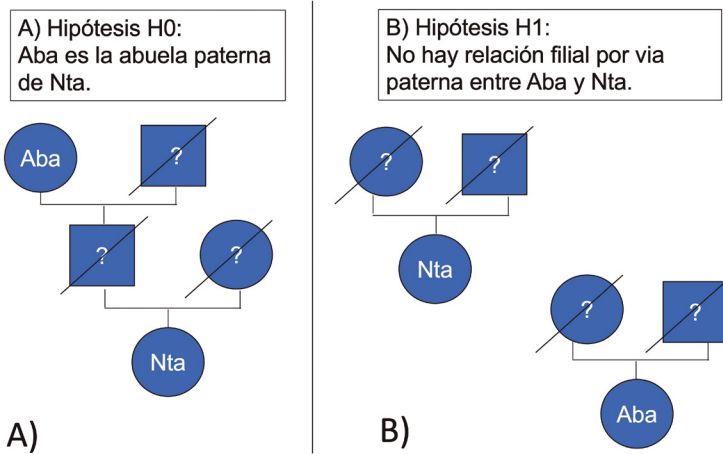


Figura 7. Hipótesis de probabilidad patrilineal versus no relación. Los árboles genealógicos representan A) a la hipótesis de parentesco por vía paterna entre la supuesta abuela (Aba) y la nieta (Nta); B) a la hipótesis de una coincidencia al azar, donde estas dos personas no están relacionadas genéticamente por vía paterna. Fuente: imagen de elaboración propia.

VIII. Prueba de parentesco por línea materna

Para llevar a cabo el proceso dentro del laboratorio, y su posterior análisis, se utilizan oligonucleótidos, secuencias cortas de ADN sintetizadas artificialmente que actúan como complemento de secuencias de interés (en el caso del ADNmt las regiones hipervariables I y II). Le sigue una secuenciación que, por medio de los oligonucleótidos, logra identificar la secuencia exacta o el orden de las bases que conforman al ADN. Finalmente, con la ayuda de herramientas informáticas como BLAST (Basic Local Alignment Search Tool) y el uso de la secuencia de referencia estándar o *Cambridge Reference Sequence*

(CRS, por sus siglas en inglés) se logran identificar variaciones genéticas respecto a las secuencias analizadas. En el ADNmt estas variaciones se comparten entre personas relacionadas biológicamente por vía materna, las secuencias analizadas tendrán las mismas variaciones genéticas entre sí, y estas variaciones serán distintas respecto a la secuencia de referencia. En caso de no existir una relación biológica materna, además de las variaciones respecto a la secuencia de referencia, éstas también serán distintas entre las muestras en estudio.

J. Nuevas metodologías: ventajas y desventajas

Con la conclusión de la secuenciación completa del genoma humano en el 2003,⁸⁷ el estudio del ADN revolucionó diversas disciplinas como la medicina personalizada, la genética de poblaciones, la biología evolutiva, el diagnóstico genético, la biotecnología y la agricultura, entre otras. A consecuencia de este gran logro, las tecnologías para secuenciar el ADN también se renovaron; para el 2005, al nuevo método se le conocía como Secuenciación de Nueva Generación y, actualmente, se le conoce como Secuenciación Masiva en Paralelo⁸⁸ (SMP, por sus siglas en inglés). En las últimas dos décadas, esta metodología de alto rendimiento ha evolucionado con la finalidad de obtener una mayor cantidad de información de la secuencia de nucleótidos de la molécula de ADN en menor tiempo, menor costo y mejor calidad.⁸⁹ Si bien la medicina y el diagnóstico clínico son las áreas de mayor apli-

⁸⁷ National Human Genome Research Institute, *op. cit.*

⁸⁸ Carratto, Thássia *et al.*, “Applications of massively parallel sequencing in forensic genetics”, *Genetics and Molecular Biology*, 2022.

⁸⁹ Gettings, Katherine *et al.*, “STR allele sequence variation: Current knowledge and future issues”, *Forensic Science International: Genetics*, 2015.

cación de la SMP, las ciencias forenses también se encuentran en transición al uso de estas nuevas herramientas de manera más habitual.

La SMP puede determinar el orden de los nucleótidos (Adenina, Citosina, Guanina, Timina o A, C, G, T) que componen las regiones de ADN de interés o incluso puede secuenciarse todas las moléculas de ADN de un individuo (su genoma completo), a través de millones de reacciones que suceden paralelamente, y, en cuestión de horas o hasta pocos días.⁹⁰ El crecimiento de esta herramienta ha sido monumental comparado con el desarrollo del proyecto del genoma humano, el cual tomó más de 10 años a través de secuenciación Sanger (secuenciación no masiva) y costó aproximadamente 100,000 veces más de lo que cuesta ahora. Para ilustrar lo anterior, imaginemos que secuenciar el ADN es como escribir un libro, mediante secuenciación Sanger una sola persona escribiría el libro completo, mientras que con SMP un grupo de personas escribiría cada quien una hoja del libro al mismo tiempo, para al final integrarlas.

Como ya se ha mencionado, desde hace varios años los sistemas de marcadores tipo STR se encuentran bien estandarizados y han sido los predilectos para definir los perfiles genéticos en la población. No obstante, en ciertos casos estos sistemas se han visto limitados y con resultados que tuvieron que tomarse con cautela o fueron no concluyentes.⁹¹ La SMP justamente trata de abordar estos casos difíciles que incluyen:^{92 y 93}

⁹⁰ Bruijns, Brigitte *et al.*, “Massively parallel sequencing techniques for forensics”, *Electrophoresis*, 2018.

⁹¹ Kwon, Ye-Lim *et al.*, “Massively parallel sequencing of 25 autosomal STRs including SE33...”, *Scientific Reports*, 2021.

⁹² Carratto, Thássia *et al.*, “Applications of massively parallel...”, *op. cit.*

⁹³ Gettings, Katherine *et al.*, “STR allele sequence variation...”, *op. cit.*

- Muestras con material genético altamente degradado o escaso.
- Muestras complejas (mezclas de muestras provenientes de varias personas).
- Distinción entre muestras de gemelos monocigóticos.
- Casos de filiación donde el resultado es no concluyente.

Existen plataformas (equipos de secuenciación) con diferentes químicas de reacción, enfocadas a la determinación de la secuencia de STRs, las cuales analizan un mayor número de marcadores que los normalmente analizados por electroforesis capilar (EC).⁹⁴ Dado que la SMP analiza una mayor proporción del genoma de un individuo, su uso ha definido un nuevo campo denominado genómica forense.

El análisis de más marcadores no es la única diferencia fundamental entre la SMP y la electroforesis capilar. La electroforesis capilar determina en una muestra el número de tándems repetidos en cada alelo de cada marcador, mientras que secuenciando masivamente se determina también cuál es la secuencia de nucleótidos que componen cada repetido de manera que se puede diferenciar entre alelos isométricos (alelos que tienen el mismo número de repetidos pero distinta secuencia).⁹⁵ Con la SMP es como si miráramos a los STRs con un microscopio en lugar de una lupa.

Con el objetivo de reforzar el peso estadístico, se han incorporado a la SMP otro tipo de marcadores como SNP, InDels y secuencias de

⁹⁴ Zeng, Xiangpei *et al.*, “High sensitivity multiplex short tandem repeat loci analyses with massively parallel sequencing”, *Forensic Science International Genetics*, 2015.

⁹⁵ Young, Brian *et al.*, “A nomenclature for sequence-based forensic DNA analysis”, *Forensic Science International*, 2019.

cromosomas sexuales (X, Y). De acuerdo con la naturaleza o calidad de la muestra y la aplicación (identificación de individuos o pruebas de parentesco) se puede analizar un solo tipo de marcadores o una combinación de ellos. Cuando se utiliza una combinación de marcadores pueden realizarse con un solo análisis o varios análisis por tipo de marcador, lo que puede encarecer la obtención de un perfil genético.⁹⁶ Es importante tener en cuenta las características y la información que brinda cada tipo de marcadores para obtener la mejor relación costo-beneficio al analizarlo por SMP.

Como se mencionó anteriormente, tras la obtención de perfiles genéticos hay una fase estadística que requiere de información poblacional. En el caso de los marcadores tipo SNP o InDel hay una gran cantidad de información descrita y pública de frecuencias alélicas en diferentes poblaciones, principalmente, porque son las variantes más abundantes en el genoma, son de amplio interés científico y tienen otras aplicaciones como en el diagnóstico genético, marcadores de susceptibilidad a enfermedades, útiles para determinar ancestría regional de un individuo, en estudios de evolución, etc.⁹⁷ Estos dos tipos de marcadores son en su mayoría bialélicos (es decir que sólo podemos encontrar dos alelos en la población), por tanto, es fácil asignar el genotipo para SNPs o InDels, ya sea que se determinen por SMP o alguna otra técnica, a diferencia de los STR donde no hay una equivalencia entre la electroforesis capilar y la SMP.

Los desafíos más grandes en la transición de STRs analizados por electroforesis capilar al uso de la secuenciación masiva es el consenso

⁹⁶ Carratto, Thássia *et al.*, “Applications of massively parallel...”, *op. cit.*

⁹⁷ Phillips, C., “Application of Autosomal SNPs and Indels in Forensic Analysis”, *Forensic Science Review*, 2012.

en la nomenclatura alélica y su análisis estadístico.^{98 y 99} La ISFG ya se encuentra trabajando en generar los consensos y en organizar comisiones de trabajo para abordar estos desafíos y asegurar que los datos obtenidos en distintos laboratorios puedan ser comparables y se puedan generar bases de datos compatibles en todo el mundo; mejorar la automatización de los programas de asignación alélica; promover el desarrollo bioinformático, establecer directrices para caracterizar nuevos *loci* de STRs y las consideraciones para incorporar nuevos marcadores en bases de datos.^{100 y 101} No cabe duda que el futuro del análisis forense del ADN tendrá un enfoque genómico que proporcionará nuevas herramientas y mayor certeza a las conclusiones obtenidas en los peritajes en materia de genética molecular.

K. Conclusión

Los retos prioritarios de la genética forense para estudios de filiación no son esencialmente tecnológicos. Para determinar la confiabilidad de la pruebas de paternidad, se deben de considerar aspectos como: la existencia de un consentimiento informado; la existencia de una cadena de custodia; la correcta identificación de las muestras; la validez científica de la técnica utilizada; los equipos idóneos; la existencia de controles de calidad rigurosos; certificaciones de los laboratorios que procesan; formación de la perita o el perito; la correcta aplicación de la metodología de análisis; que los cálculos estadísticos sean correctos; que los resultados hayan sido bien interpretados (lo cual

⁹⁸ Parson, Walther *et al.*, “Massively parallel sequencing of forensic STRs: Considerations of...”, 2016.

⁹⁹ Young, Brian *et al.*, “A nomenclature for sequence-based...”, *op. cit.*

¹⁰⁰ Gettings, Katherine *et al.*, “Recommendations of the DNA Commission of the International Society...”, *Forensic Science International Genetics*, 2024.

¹⁰¹ Hoogenboom, Jerry *et al.*, “FDSTools: A software package for analysis of massively parallel...”, *Forensic Science International: Genetics*, 2017.

dependerá de la *expertise* de la perita o del perito; la correcta comunicación del valor de la prueba y los estándares éticos, entre otros.

Los laboratorios que realizan estudios de parentesco, ya sean públicos o privados, deben de cumplir con un mínimo de requisitos con respecto al consentimiento de las partes para la realización de la prueba:

- Documentación oficial que compruebe la edad, nacionalidad, residencia de la hija o del hijo, si éste es menor de edad, si está emancipado o no, así como quien ostenta la patria potestad o representación legal del menor.
- Autorización de la madre y/o padre legal o tutores que sustenten la patria potestad de la o el menor. En el caso de la ausencia de la madre, el supuesto padre biológico debe de tener representación legal sobre el menor. Si el supuesto padre biológico no forma parte de la unidad familiar y no posee la representación legal, la realización de la prueba no puede ser ignorada por el padre legal.
- El laboratorio tiene que informar el motivo del análisis, riesgos y consecuencias a todas las partes involucradas.
- Obtener el consentimiento informado de todos los individuos que participen en el estudio de parentesco.¹⁰²

Los laboratorios tienen que tomar en cuenta que los datos genéticos de la hija e del hijo son propiedad de la misma o el mismo y de otros miembros de la familia, el uso de estos sin el consentimiento de la

¹⁰² Casado, María *et al.*, “ADN forense: Problemas éticos y jurídicos...”, *op. cit.*

madre biológica, independientemente de que tenga representación legal debería de considerarse una transgresión al código ético, aunque legalmente sea aceptado.¹⁰³ En México desgraciadamente todavía no contamos con directrices y normas que guíen y restrinjan a los laboratorios en el ofrecimiento de pruebas de parentesco, sobre todo cuando éstas no son de carácter legal, pero que, sin embargo, pueden usarse como pruebas si el caso escala a un juicio de filiación.

La validez científica de la técnica suele ser justificada por la perita o el perito, pero las personas juzgadoras deben de poder tener criterios estandarizados para su admisibilidad, uno de los principales errores que se comenten es aceptarlas de manera dogmática, sin cuestionarlas, lo que puede llevar a una incorrecta valoración de la confiabilidad de la prueba. Por ejemplo, en los Estados Unidos existen al alcance de las personas juzgadoras guías como el estándar de Daubert, donde se plantean los siguientes criterios:

Se fundamenta en las Federal Rules of Evidence,³⁴ regla 702.

Pues bien, propuestos por el magistrado Blackmun y aceptados por la mayoría de los entonces miembros de la Corte, se indicaron los siguientes cuatro factores de científicidad:

1. Si la teoría o técnica puede ser (y ha sido) sometida a prueba, lo que constituiría lo que comúnmente distinguiría a la ciencia de cualquier otro tipo de actividad humana.
2. Si la teoría o técnica empleada ha sido publicada o sujeta a la revisión por pares.

¹⁰³ Ídem.

3. El rango de error conocido o posible, si se trata de una técnica científica, así como la existencia de estándares de calidad y su cumplimiento durante su práctica.
4. Y, finalmente, si la teoría o técnica cuenta con una amplia aceptación de la comunidad científica relevante.¹⁰⁴

La ISFG ha cumplido un papel importante en la estandarización del trabajo derivado de los estudios en marcadores genéticos. La ISFG decidió establecer una Comisión de Pruebas de Paternidad (CPP) en el 2001, quien ha asumido la tarea de establecer las recomendaciones internacionales sobre las investigaciones genéticas en las pruebas de paternidad.¹⁰⁵ La CPP recomienda que las pruebas de paternidad se realicen de acuerdo con las normas ISO 17025 para los laboratorios de pruebas. También ofrece explicaciones y recomendaciones sobre las evaluaciones bioestadísticas de la paternidad, las cuales deben de basarse en un principio de razón de probabilidad, lo que da lugar al Índice de Paternidad.¹⁰⁶

La ISFG determinó que eran necesarios ejercicios colaborativos entre los laboratorios y evaluar los resultados del intercambio; a partir de 1992 se realizan anualmente de manera ininterrumpida tanto en laboratorios de Europa como en América Latina. La unificación de criterios de análisis ha posibilitado el desarrollo de programas de control de calidad y el intercambio de datos entre laboratorios. Actualmente debería de considerarse como obligatorio que los laboratorios forenses estén inscritos en algún ejercicio de inter-comparación ya se de la ISFG o de la SLAGF (Sociedad Latinoamericana de Genética Forense).¹⁰⁷

¹⁰⁴ López-Olvera, Carme, *Enseñanza judicial para la valoración de pruebas científicas...*, op. cit.

¹⁰⁵ Crespillo, Manuel y Barrio, Pedro (eds.), *Genética Forense, del laboratorio...*, op. cit.

¹⁰⁶ Morling Niels *et al.*, "Paternity Testing Commission...", op. cit.

¹⁰⁷ Ídem.

La aprobación de la Decisión Marco 2009/905/JAI del Consejo de la Unión Europea junto con el grupo EDNAP (European DNA Profiling Group) indica que los laboratorios en genética forense tienen la obligación de someterse a procesos de evaluación de su competencia técnica para alcanzar y renovar periódicamente la acreditación bajo la norma ISO 17025.^{108 y 109} En México no existe ningún instrumento jurídico en el que se instruya de manera obligatoria que los laboratorios en genética forense deban estar acreditados bajo la norma ISO 17025, aunque sí es un factor que se puede tomar en cuenta al momento de valorar la prueba científica. Existen instituciones acreditadoras en nuestro país, como la Entidad Mexicana de Acreditación (EMA), que han acreditado a laboratorios dedicados a la genética forense.¹¹⁰

El análisis estadístico de la prueba es uno de los cambios realizados a los dictámenes periciales en las últimas décadas y supuso el paso de una prueba artesanal basada en la intuición y experiencia y que da un peso absoluto a la opinión de la perita o perito, a una prueba basada en la evidencia, en la que el dictamen se basa en datos, en el razonamiento y en la que la incertidumbre de la opinión se cuantifica de forma probabilística. La persona juzgadora es quien debe valorar la prueba en conjunto y disponer de la información no genética; no es función del experto o experta emitir una opinión sobre la paternidad biológica o no. Esto no se puede hacer sin una preparación adecuada y por ello es clave tanto el entrenamiento de los peritos en el cálculo correcto de la probabilidad como en su comunicación. Los juzgadores

¹⁰⁸ Crespillo M., Manuel y Barrio, Pedro (eds.), *Genética Forense, del laboratorio...*, *op. cit.*

¹⁰⁹ López-Olvera, Carmen, *Enseñanza judicial para la valoración de pruebas científicas...*, *op. cit.*

¹¹⁰ García-Castillo Zoraida *et al.*, "Elementos técnicos y racionales para la valoración...", *Isonomía*, 2020.

dan la interpretación de ese valor y saben cómo incorporarlo de forma correcta a otras pruebas para la toma final de una decisión.¹¹¹

Las pruebas forenses y de parentesco pueden afectar principios importantes: la autonomía, la intimidad, la privacidad, la igualdad y la justicia de las relaciones entre los individuos y con la sociedad de la que forman parte. Sin embargo, los perfiles genéticos, ya sea para la identificación humana o para establecer parentesco, no indican características físicas o patológicas de la persona, ya que se analizan secuencias que no codifican proteínas, lo que significa que no tienen una función específica para el organismo. Así en la resolución del amparo 2944/2017, la SCJN precisó que:

la toma de una muestra genética implica recabar información que pertenece a una esfera o ámbito privado del ser humano, en tanto pudiera “poner en evidencia otras características o condiciones genéticas, relacionadas con aspectos patológicos hereditarios o algunas tendencias o proclividad a determinadas conductas”, lo que, a la postre, puede comprometer el derecho a la intimidad de una persona. Esta Corte considera que mientras la admisión y la orden de desahogo de la pericial en genética molecular brindan una protección intensa al derecho a la identidad, el grado de afectaciones que puede resentir el derecho a la privacidad es moderado.¹¹²

Las nuevas plataformas basadas en SMP, que están siendo incorporadas por los laboratorios del mundo de manera creciente, demandan nuevas tareas de estandarización en aspectos técnicos y en el establecimiento de criterios de nomenclatura para los sistemas utilizados.

¹¹¹ Casado, María *et al.*, “ADN forense: Problemas éticos y jurídicos...”, *op. cit.*

¹¹² SCJN, Extracto del Amparo directo en revisión 2944/2017.

Además, esta tecnología puede identificar relaciones genéticas más complejas y proporcionar información sobre los rasgos heredados y las predisposiciones a la salud. Sin embargo, con estos avances aumentan las preocupaciones sobre la privacidad y la gestión ética de los datos genéticos. El reto consistirá en aprovechar estos avances tecnológicos manteniendo al mismo tiempo normas éticas estrictas y proteger los derechos de las personas a la privacidad genética.¹¹³

Como hemos señalado, las regiones en el genoma que se utilizan para hacer estudios de parentesco son neutras y se encuentran en regiones no codificantes. Sin embargo, en el genoma existen regiones codificantes con la capacidad de contener la información para la expresión y síntesis de proteínas, por lo tanto, estas regiones aportan otros datos que pueden estar relacionados con enfermedades genéticas y predisposiciones a enfermedades que son heredadas. Dado esto, requieren una mayor protección, puesto que la información que conllevan atañe directamente a la intimidad del individuo y el riesgo de su conocimiento por parte de terceros es mucho mayor. Así que internacionalmente existe La Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos, aprobada por unanimidad en la 32.ª Conferencia Internacional de la Unesco el 16 de octubre de 2003, cuyo objetivo, es:¹¹⁴

Garantizar el respeto de la dignidad humana y la protección de los derechos humanos y las libertades fundamentales en materia de recolección, tratamiento, utilización y conservación de los datos genéticos humanos, teniendo presente los imperativos de igualdad, justicia y solidaridad.

¹¹³ Casado, María *et al.*, "ADN forense: Problemas éticos y jurídicos...", *op. cit.*

¹¹⁴ Ídem.

Esta Declaración señala varios aspectos de los cuales vale la pena mencionar los siguientes:

- El consentimiento previo, libre, informado y expreso de la persona implicada para recolectar muestras biológicas. Dicho consentimiento puede ser ampliado para que, mediante él, los individuos acepten que sus muestras biológicas y datos personales sean recogidos y almacenados en biobancos (consisten en el resguardo de muestras biológicas junto con la información asociada a la misma almacenados en un sistema organizado) y se utilicen para investigaciones futuras inespecíficas.
- Los datos obtenidos pueden ser utilizados posteriormente con fines científicos, estadísticos o epidemiológicos sin necesidad de obtener consentimiento, siempre y cuando los datos sean anonimizados. Los datos genéticos no deben de conservarse de manera tal que sea posible identificar a la persona a quien corresponden durante más tiempo que el necesario para cumplir los fines con que fueron recolectados o ulteriormente tratados.
- La importancia de asegurar la protección de los datos genéticos del individuo obtenidos de los análisis, así como también sobre las muestras biológicas del mismo; ya que no es suficiente la protección de los resultados de los análisis almacenados informáticamente si no se protegen los materiales biológicos que contienen información, no sólo de dicho resultado, sino de otros que se puedan obtener y que fácilmente pueden ser revelados. Los datos genéticos humanos no deben utilizarse con una finalidad distinta e

incompatible a la del consentimiento original, a menos que posteriormente se haya obtenido el consentimiento ampliado.

- La limitación en el uso de la información genética exclusivamente para diagnóstico médico; investigación médica y científica (comprendidos los estudios epidemiológicos, de genética de poblaciones, así como los estudios antropológicos) medicina forense y procedimientos civiles, penales u otras actuaciones legales y cualquier otro fin compatible con la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos. La naturaleza de la medicina predictiva, que requiere para la investigación contar con datos de poblaciones completas para poder avanzar en el conocimiento, ha llevado ya a afirmar que existen datos personales de interés colectivo, lo que supone una paradoja importante respecto de la comprensión de los datos personales como derecho de titularidad exclusivamente individual.
- Prohíbe toda forma de discriminación de una persona a causa de su patrimonio genético
- La importancia del “derecho a decidir ser o no informado de los resultados de la investigación”, expresa la facultad de una persona de renunciar a obtener determinada información genética sobre sí misma. El derecho a no saber debe ser especialmente garantizado en todos aquellos casos de detección de mutaciones genéticas que se sabe pueden provocar una enfermedad, pero no puede prevenirse su aparición y desarrollo.

Así pues, hay preguntas que merecen una atención especial por parte de las personas bioéticas, científicas, médicas, legisladoras, magistradas, cuyas respuestas deberán de considerarse para la generación de las legislaciones pertinentes para asegurar los derechos individuales: ¿qué conocimientos y calificaciones deben poseer quienes realizan estudios genéticos?, ¿qué finalidad tiene la realización de estudios genéticos?, ¿cómo y dónde se almacenan las muestras y los datos genéticos, y quién puede tener acceso a los mismos?, ¿debe existir la posibilidad de en cualquier momento eliminar los datos genéticos y las muestras biológicas de una persona?, ¿en qué casos pueden ser utilizados los datos genéticos para fines distintos de los originales?, ¿a quién pertenece esta información genética, es sólo nuestra o también de nuestros progenitores, de nuestras hijas o nuestros hijos, o pertenece a la humanidad?

Bibliografía

- AABB, "Relationship Testing, Technical Report for testing in 2022", Bethesda, MD USA, 2022.
- Amankwaa A, McCartney C, "The effectiveness of the UK national DNA database", *Forensic Sci Int*, vol. 1, 2019, pp.45-55.
- Andari, Ansar El *et al.*, "Effect of DNA Profile Size, Reference Population Database, and Parents Availability on Parentage Testing in Consanguineous and Endogamous Populations: The Lebanese Case", *Journal of Forensic Research*, vol. 9, num. 4, 2018.
- Beristáin Bazán, Gustavo, "La prueba pericial en genética molecular en el juicio de investigación de paternidad", en Pérez, María *et al.*, *Vulnerabilidad y violencia contra niños, niñas y adolescentes*, UNAM, 2016, pp. 98-110.
- Brena, Ingrid (dir.), *El derecho y la salud. Temas a reflexionar*, Instituto de Investigaciones Jurídicas UNAM, México, núm. 57, 2004.
- Bruijns, Brigitte *et al.*, "Massively parallel sequencing techniques for forensics: A review", *Electrophoresis*, vol. 39, núm. 21, 2018, pp. 2642-2654.
- Carratto, Thássia *et al.*, "Applications of massively parallel sequencing in forensic genetics", *Genetics and Molecular Biology*, vol. 19, núm. 45, 2022.
- Casado, María *et al.*, "ADN forense: problemas éticos y jurídicos", *Publicacions i Edicions de la Universitat de Barcelona*, 2014.

Crespillo M., Manuel y Barrio, Pedro (eds.), *Genética forense del laboratorio a los tribunales*, Ediciones Díaz de Santos, España, 2019.

Conexión Cinvestav, “Presenta Cinvestav el Biobanco Mexicano”, *Cinvestav*, 11 de octubre de 2023. Disponible en: «<https://conexion.cinvestav.mx/Publicaciones/presenta-cinvestav-el-biobanco-mexicano-la-m225s-completa-base-de-datos-gen-233ticos-del-pa237s>» [Consultado 6 de julio de 2024].

D’Amato, M. E. *et al.*, “Ethical Considerations for Forensic Genetic Frequency Databases”, *Elsevier*, vol. 71, núm. 103053, pp. 16-17, 2023.

Egeland, Thore y Kling, Daniel, “FamLinkx-Advanced Topics”, *Norwegian University of Life Sciences. Department of Forensic Sciences*, OUS, 2018.

EMBL-EBI, “Human genetic variation. An introduction”, 2023, Disponible en «<https://www.ebi.ac.uk/training/online/courses/human-genetic-variation-introduction/what-is-genetic-variation/>» [Consultado el 1 de julio de 2024]

Fenton, Norman *et al.*, “Bayes and the Law”, *Annual Review of Statistics and Its Application*, vol. 36, 2016, pp. 51-77.

Fontdevila, Antonio y Moya, Andrés, *Introducción a la genética de poblaciones*, Editorial Síntesis, Madrid, 2007.

Foster, Eugene A. *et al.*, “Jefferson fathered slave's last child”, *Nature*, vol. 396, 1998, pp. 27-28.

- García-Castillo, Zoraida *et al.*, “Elementos técnicos y racionales para la valoración de la confiabilidad de la prueba científica: referencia a tres áreas de la Ciencia Forense”, *Isonomía*, núm. 53, 2020, pp. 31-69.
- Gettings, Katherine *et al.*, “STR allele sequence variation: Current knowledge and future issues”, *Forensic Science International: Genetics*, vol. 18, núm. 1, 2015, pp. 18-30.
- Gettings, Katherine *et al.*, “Recommendations of the DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG) on short tandem repeat sequence nomenclature”, *Forensic Science International Genetics*, vol. 68, núm. 102946, 2024, pp. 97-102.
- Gill, Peter *et al.*, “Identification of the remains of the Romanov family by DNA analysis”, *Nat. Genet.*, vol. 6, 1994, pp. 130-135.
- Gjertson, David *et al.*, “ISFG: Recommendations on biostatistics in paternity testing”, *Forensic Science International: Genetics*, vol. I, núm. 3, 2006, pp. 223-231.
- Gómez, Rocío *et al.*, “Y chromosome diversity in Aztlan descendants and its implications for the history of Central Mexico”, *iScience*, vol. 24, núm. 5, 2021.
- Guía Nacional para el uso forense de ADN. Ministerio de Justicia, Madrid, 2019.
- Hoogenboom, Jerry *et al.*, “FDSTools: A software package for analysis of massively parallel sequencing data with the ability to recognise

and correct STR stutter and other PCR or sequencing noise”, *Forensic Science International: Genetics*, vol. 27, 2017, pp. 27-40.

Hummel, Konrad y Gerchow, Joachim (dirs.), *Biomathematical evidence of paternity (Biomathematischer Beweis der Vaterschaft)*, Springer-Verlag, Berlín Alemania, 1981.

INEGI, “Estadísticas a propósito del día internacional de los pueblos indígenas”, Comunicado de prensa núm. 430/22, México, 2022.

Keerti, Akshunna *et al.*, “DNA Fingerprinting: Use of Autosomal Short Tandem Repeats in Forensic DNA Typing”, *Cureus*, vol. 14, 2022.

Kling, Daniel *et al.*, “A general model for likelihood computations of genetic marker data accounting for linkage, linkage disequilibrium and mutations”, *International Journal of Legal Medicine*, 2015, pp. 943-954.

Kwon, Ye-Lim *et al.*, “Massively parallel sequencing of 25 autosomal STRs including SE33 in four population groups for forensic applications”, *Scientific Reports*, vol. 11, núm. 1, 2021, pp. 4701.

Lagos, Marcela *et al.*, “Conceptos básicos sobre el estudio de paternidad”, *Revista Médica de Chile*, vol. 139, núm. 4, 2011, pp. 542-547.

López-Olvera, Carmen, *Enseñanza judicial para la valoración de pruebas científicas en el sistema procesal acusatorio. Una aproximación desde el constructivismo jurídico complejo y las TIC*, Instituto de Investigaciones Jurídicas de la UNAM, México, 2022.

- Luque, M et al., “El documento de cadena de custodia. Propuesta para el ámbito de la antropología y odontología forense en España”, *Revista Internacional de Antropología y Odontología Forense*, vol. I, núm. 2, 2018, pp. 29-49.
- Manfred, Kayser, “Forensic use of Y-chromosome DNA: a general overview”, *Human Genetics*, vol. 136, núm. 5, 2017, pp. 621-635.
- Martínez-Cortés, Gabriela *et al.*, “Admixture and population structure in Mexican-Mestizos based on paternal lineages”, *Journal of Human Genetics*, vol. 57, núm. 9, 2012, pp. 568-574.
- Martínez-Cortés, Gabriela *et al.*, “Population data for 21 autosomal STR loci (GlobalFiler kit) in two Mexican-Mestizo population from the northwest, Mexico”, *International Journal of Legal Medicine*, vol. 57, núm. 9, 2019, pp. 568-574.
- Morling, Niels *et al.*, “Paternity Testing Commission of the International Society of Forensic Genetics: recommendations on genetic investigations in paternity cases”, *Forensic Sci. Int.*, vol. 129, núm. 3, 2002.
- Moroni, Rossana *et al.*, “Effects of reference population and number of STR markers on paternity testing”, *Forensic Science International Genetics Supplement Series*, vol. 1, núm. 1, 2008, pp. 654-655.
- National Human Genome Research Institute, *Human Genomic Variation*, 2023. Disponible en: «<https://www.genome.gov/about-genomics/educational-resources/fact-sheets/human-genomic-variation>» [Consultado el 1 de julio de 2024].

National Institute of Justice, *Population Genetics and Statistics for Forensic Analysts, Parentage and Relatedness 2023*. Disponible en: «<https://nij.ojp.gov/nij-hosted-online-training-courses/population-genetics-and-statistics-forensic-analysts/statistics/parentage-and-relatedness>». [Consultado el 3 de julio de 2024].

National Institute of Standards and Technology, Purpose of This STR Database and Web Page. Disponible en: «<https://strbase-archive.nist.gov/NISTpub.htm>» [Consultado, 1 de julio 2024].

Nature Education, The Hardy-Weinberg Principle, 2010. Disponible en: «<https://www.nature.com/scitable/knowledge/library/the-hardy-weinberg-principle-13235724/>» [Consultado el 2 julio de 2024].

Noris, Gino *et al.*, “Mexican mestizo population sub-structure: effects on genetic and forensic statistical parameters”, *Molecular Biology Reports*, vol. 39, núm. 12, 2012, pp. 10139-10156.

Ortega, Janeth *et al.*, “Pruebas de ADN para investigación de paternidad y/o maternidad”, Instituto Colombiano de Bienestar, Bogotá, 2015.

Parson, Walther *et al.*, “Massively parallel sequencing of forensic STRs: Considerations of the DNA commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG) on minimal nomenclature requirements”, *Forensic Science International: Genetics*, vol. 22, 2016, pp. 54-63.

Phillips, C., “Application of Autosomal SNPs and Indels in Forensic Analysis”, *Forensic Science Review*, vol. 24, núm. 1, 2012, pp. 43-62.

- Roewer, S., “YHRD: Y-Chromosome STR Haplotype Reference Database. YHRD”, s.f. Disponible en «<https://yhrd.org/>» [Consultado el 2 de junio de 2024].
- Rogaev, Evgeny *et al.*, “Genomic identification in the historical case of the Nicholas II royal family”, *Proc. Natl Acad Sci*, vol. 106, núm. 13, 2009, pp. 5258-63.
- Salzano Francisco y Sans, Mónica, “Interethnic admixture and the evolution of Latin American populations”, *Genetics and Molecular Biology*, vol. 37, 2014, pp. 151-170.
- Santana, Carla *et al.*, “Genetic analysis of 17 Y-STRs in a Mestizo population from the Central Valley of Mexico”, *Human Biology*, vol. 86, núm. 4, 2014, pp. 289-312.
- Secretaría de Cultura, “Los pueblos afromexicanos y el reconocimiento de su diversidad”, 2019. Disponible en: «<https://www.gob.mx/cultura/articulos/los-pueblos-afromexicanos-y-el-reconocimiento-de-su-diversidad>» [Consultado el 4 de julio de 2024].
- Secretaría de gobierno, *Guía Nacional de Cadena de Custodia*, Segob, México, 2008.
- Serrano Díaz, Norma, “Determinación de la paternidad: su evolución desde la biología”, *Temas socio-jurídicos*, vol. 29, núm. 60, 2011.
- Sohail, Mashaal *et al.*, “Mexican Biobank advances population and medical genomics of diverse ancestries”, *Nature*, vol. 622, núm. 7984, 2023, pp. 775-783.

- Solórzano Villar M. “La garantía de la cadena de custodia en las pruebas de ADN en el proceso penal español”. Facultad de Derecho de la Universidad del País Vasco, 2022.
- Strachan Tom y Read, Andrew, “Genetic Testing of Individuals”, *Human Molecular Genetics*, Garland Science, 2011.
- Strindberg, August, *El Padre*, Ricardo Rodríguez Buded (trad.), K Ediciones y Publicaciones, España, 1979.
- Sundararajulu, Panneerchelvam *et al.*, “DNA Profiling in Human Identification: From Past to Present”, *Malays J Med Sci*, vol. 30, núm. 6, 2023, pp. 5-21.
- Swinford, N. A. *et al.*, “Increased homozygosity due to endogamy results in fitness consequences in a human population”, *Proc Natl Acad Sci*, vol. 120, núm. 43, 2023.
- Tesis aislada II.2°.C.99. C del Segundo Tribunal Colegiado en Materia Civil del Segundo Circuito, Seminario Judicial de la Federación y su Gaceta, Tomo VIII, julio de 1998, página 381, registro digital: 195964.
- Tesis aislada II.3°C.75 del Tercer Tribunal Colegiado en Materia Civil del Segundo Circuito que se publicó en el Seminario Judicial de la Federación y su Gaceta, Novena Época, Tomo XXXI, marzo de 2010, página 3032, registro digital: 164956.
- Traver, Manel, “Appendix 1. Numeric Statements of the Strength of the Genetic Evidence in Paternity Cases”, *Standards for Relationship Testing Laboratories AABB*, 2024.

- Trindade-Filho, Aluisio, Ferreira, Samuel y Oliveira, Silviene, “Impact of a chromosome X STR Decaplex in deficiency paternity cases”, *Genetic Molecular Biology*, vol. 36, núm. 4, 2013, pp. 507-510.
- Villavicencio, Alexa, *Guía para la valoración judicial de la prueba de la prueba pericial en materia de Genética*, Depto. De justicia de EUA-Editorial Ubijus, 2022.
- Villalobos-Rangel, Héctor, “Las pruebas de ADN en el contexto forense”, *Revista ciencias forenses Honduras*, vol. 3, núm. 2, 2018, pp. 27-37.
- Wickenheiser, Ray, “Expanding DNA database effectiveness”, *Forensic Science International*, vol. 5, núm. 4, 2022, pp.100226.
- Young, Brian *et al.*, “A nomenclature for sequence-based forensic DNA analysis”, *Forensic Science International: Genetics*, vol. 42, 2019, pp. 14-20.
- Zenere, Gisela y Belforte, Eduardo, “El peritaje de A.D.N”, *Revista Sistema Argentino de información jurídica*, 2001. Disponible en: «http://www.saij.gob.ar/doctrina/dacf010032-zenere-peritaje_adn.htm#» [Consultado 21 de junio de 2024].
- Zeng, Xiangpei *et al.*, “High sensitivity multiplex short tandem repeat loci analyses with massively parallel sequencing”, *Forensic Science International Genetics*, vol. 16, 2015, pp. 38-47.
- SCJN, Amparo directo en revisión 2944/2017.

Capítulo III

Implicaciones de la variabilidad genética en la conservación del ambiente, los derechos humanos y la impartición de justicia

Alicia Mastretta Yanes

Implicaciones de la variabilidad genética en la conservación del ambiente, los derechos humanos y la impartición de justicia.

A. Introducción. B. La diversidad genética como el tercer componente de la biodiversidad y las fuerzas evolutivas que la rigen. C. Tener diversidad genética es tener opciones para mantener el derecho al medio ambiente sano. D. Diversidad genética y evolución bajo domesticación como ingredientes del derecho a la alimentación. E. ¿Cómo saber si las actividades humanas deterioran a la diversidad genética? F. Conclusiones. Bibliografía.

A. Introducción

Este capítulo explica cómo la diversidad genética de las especies no-humanas se relaciona, o debería relacionarse, con la impartición de justicia en México. Por especies no-humanas se entiende el resto de los seres vivos con quienes compartimos el mundo, y con quienes nos relacionamos porque forman parte de nuestro medio ambiente, de nuestros alimentos y cultura. Como se expone a lo largo de este capítulo, la diversidad genética es necesaria para hacer cumplir los derechos humanos al medio ambiente sano¹ y a la alimentación,² estipulados en el artículo 4o. de la Constitución. A continuación, se justifican las aseveraciones anteriores, se explican los aspectos biológicos y procesos

¹ “Toda persona tiene derecho a un medio ambiente sano para su desarrollo y bienestar. El Estado garantizará el respeto a este derecho. El daño y deterioro ambiental generará responsabilidad para quien lo provoque en términos de lo dispuesto por la ley.” Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos. Capítulo I De los derechos Humanos y sus Garantías, artículo 4, párrafo quinto.

² “Toda persona tiene derecho a la alimentación nutritiva, suficiente y de calidad. El Estado lo garantizará”, en Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos..., *op. cit.*, párrafo tercero.

evolutivos detrás de ellas, y se discuten sus implicaciones dentro de la legislación mexicana pertinente, con énfasis en la Ley General del Equilibrio Ecológico y Protección al Ambiente, la Ley de Bioseguridad de Organismos Genéticamente Modificados y la Ley General de la Alimentación Adecuada y Sostenible.

Cabe destacar que otras obras, como *Defensa legal contra delitos ambientales*³ y *Semillas para el bien común. Compendio de experiencias latinoamericanas y herramientas legales para su defensa en México*,⁴ ya hacen un excelente recuento de lo que constituye un delito ambiental y la legislación aplicable, así como de la legislación nacional e internacional respecto a las semillas, respectivamente. Por lo tanto, aquí se puntualizan y detallan aspectos relativos específicamente a la diversidad genética y los procesos que la generan y la mantienen, ya que estos no han sido discutidos a profundidad en las obras previas y otras similares.

B. La diversidad genética como el tercer componente de la biodiversidad y las fuerzas evolutivas que la rigen

I. Los tres niveles de la biodiversidad

¿En qué pensamos al leer la palabra “biodiversidad”? Quizá en los distintos ecosistemas que pueden verse en el país, como los desiertos de cactus gigantes de Tehuacán-Cuicatlán, donde habita la guacamaya

³ Véase Cossío, Ramón *et al.*, (coords.), *Defensa legal contra delitos ambientales*, Fondo de Cultura Económica, 2014

⁴ Véase Peña Sanabria, Karla Adriana *et al.*, *Semillas para el bien común. Compendio de experiencias latinoamericanas y herramientas legales para su defensa en México*, Laboratorio Nacional de Ciencias de la Sostenibilidad, Instituto de Ecología, UNAM, 2020.

verde, o los arrecifes de coral de la Península de Yucatán, donde el tiburón ballena pasa parte del año. Quizá en las especies que están detrás de un plato de huevos rancheros del desayuno: la gallina que puso los huevos, el maíz de donde salió la tortilla, y el jitomate y los chiles de la salsa. Ambas respuestas son correctas: la diversidad biológica incluye la diversidad de especies silvestres y los ecosistemas (p. ej. bosques, desiertos, arrecifes) que habitan, pero también incluye a la agrobiodiversidad: las plantas que cultivamos y animales de granja que comemos. Sin embargo, ambas respuestas son también incompletas. En los capítulos anteriores se vio cómo cada ser humano tiene sus propias características genéticas que la hacen una persona única, y no obstante seguimos siendo personas, integrantes de la especie *Homo sapiens*. Con el resto de los seres vivos ocurre lo mismo: en cada especie de animales, plantas, hongos y microorganismos existe diversidad genética que diferencia a los individuos entre sí. Así, la biodiversidad tiene tres niveles: la diversidad de ecosistemas, la diversidad de especies y la diversidad genética que existe dentro de cada especie.

La diversidad genética es parte de la belleza que admiramos de la naturaleza, e incluso la nombramos sin saberlo. Por ejemplo, una pantera y un jaguar son la misma especie, de hecho, pueden ser dos cachorras de la misma camada. Simplemente la pantera tiene una versión distinta (alelo) del gen relacionado con el color del pelaje, de modo que en vez de ser amarilla con manchas cafés, es negra y, para el ojo atento, sigue teniendo manchas cafés.⁵ La diversidad genética también es parte de los sabores de nuestra cultura. Por ejemplo, el grado de picor de los chiles depende de la expresión (“prendido”) de

⁵ Eizirik, Eduardo *et al.*, “Molecular Genetics and Evolution of Melanism in the Cat Family”, *Current Biology*, 2003.

varios genes que producen la “molécula del picor” (capsaicina) y otras sustancias que le dan a cada chile su particular sabor.⁶ Pero es en términos evolutivos donde la diversidad genética se lleva el mérito sin el cual no estaríamos aquí: es la base sobre la que opera la evolución.

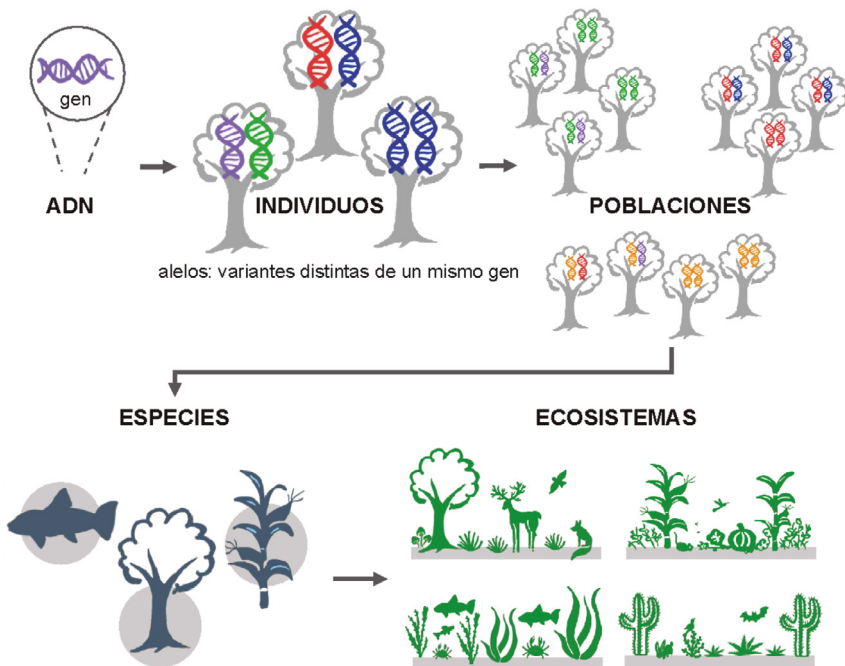


Figura 1. Los tres niveles de la biodiversidad: diversidad genética, de especies y de ecosistemas. La diversidad genética son las variaciones heredables que existen dentro de un individuo, entre los individuos de una población y entre las poblaciones de una especie. Fuente: imagen de elaboración propia.

⁶ Kim, Seungill *et al.*, “Genome sequence of the hot pepper provides insights into the evolution of pungency in *Capsicum* species”, *Nature Genetics*, 2014.

II. El cambio evolutivo y el rol de la diversidad genética

La evolución biológica se refiere al cambio en rasgos hereditarios (que pasa de progenitores a su descendencia) a lo largo de las generaciones dentro de poblaciones de organismos. Este cambio evolutivo puede acumularse a lo largo de muchísimo tiempo, dando lugar a especies distintas, pero también puede darse, y se da, de una generación a otra, en una sola característica o en varias. De hecho, es lo que permite que las poblaciones se adapten a nuevas condiciones ambientales, y está detrás de titulares que afectan nuestra vida diaria. Por ejemplo, la “evolución de la resistencia” es un proceso por el cual organismos, principalmente patógenos, desarrollan la capacidad de sobrevivir a condiciones que antes les eran letales, como medicamentos o pesticidas. Esto ocurre gracias a que aparecen *mutaciones* (cambios en el ADN que generan una versión ligeramente distinta de un gen, y por ende de las moléculas que se generan a partir de él) que le permiten al organismo que la porta sobrevivir o reproducirse más. Por ejemplo, un patógeno puede dejar de ser detectado por los anticuerpos que genera una vacuna, si gracias a una mutación su estructura molecular cambia ligeramente. La resistencia a antibióticos surge de forma similar.

La mutación es la fuerza que genera diversidad genética nueva. Se da de manera constante, lo que quiere decir que las diferencias genéticas entre individuos pueden haber surgido hace tiempo y heredarse, o pueden aparecer repentinamente de una generación a otra. Gracias a la diversidad genética la evolución ocurre, no sólo en fenómenos como la resistencia a antibióticos, sino también para que las poblaciones se adapten a nuevas condiciones ambientales: pues si no todos los individuos son genéticamente iguales, quizá algunos tengan ciertas características particularmente útiles para sobrevivir mejor en un

ambiente que en otro. Por ejemplo, el maíz en México se cultiva desde el nivel del mar hasta los tres mil metros de altitud, en condiciones de abundante lluvia hasta semi-desiertos. Decimos “el maíz” pero, en realidad, son “los maíces”: las diferentes variedades locales de maíz están *adaptadas* a las condiciones ambientales donde las familias campesinas las han cultivado por miles de generaciones. Si llevamos semillas de maíz de las frías montañas del centro de México a las cálidas tierras del nivel del mar, el maíz “no se dará bien”. Es decir, que las plantas no crecerán lo suficiente, darán poca semilla o quizá incluso mueran, cosa que no sucede cuando se cultivan en su lugar de origen.⁷ No es que los maíces de la costa sean mejores y del centro de México sean peores, es que están adaptados a diferentes condiciones ambientales.

Las adaptaciones ocurren gracias a características visibles (como el color, raíces más profundas u hojas más gruesas) o invisibles al ojo humano (como la capacidad de producir una sustancia que repela a los insectos o que atraiga bacterias benéficas), que a su vez están dadas por la variación genética que existe dentro de un individuo y entre los individuos de una población. Cuando una de estas diferencias genéticas confiere una ventaja al organismo que la porta, es más factible que dicho organismo produzca mayor descendencia, lo que, en la generación siguiente, aumenta la frecuencia de la característica adaptativa (es decir, habrá más individuos con dicha característica). Cuando es la propia naturaleza la que filtra qué individuos son los y las que se reproducen más, y por ende qué variación genética pasa a la siguiente generación, decimos que ocurre la *selección natural*.

⁷ Pace, Brian *et al.*, “Physiological traits contribute to growth and adaptation of Mexican maize landraces”, *PLOS ONE*, 2024.

Las adaptaciones pueden ser tan importantes que incluso pueden conducir a que se generen nuevas especies, cada una con sus propias adaptaciones. Esta es la premisa del famoso libro de Darwin, *El origen de las especies* (1859), pero en realidad puede haber adaptaciones distintas dentro de diferentes poblaciones que siguen siendo de la misma especie. Por ejemplo, las poblaciones humanas nativas del norte de Europa pueden digerir mejor la lactosa en edad adulta, lo que no sucede en la mayoría del resto del mundo. Estudios recientes apuntan a que poder digerir la leche sin tener diarreas fue una adaptación importante para sobrevivir fuertes hambrunas y enfermedades que azotaron esa parte de Europa hace 9,000 a 5,000 años.⁸ Hoy en día, la tolerancia o intolerancia a la lactosa es parte de la diversidad que existe dentro de nuestra especie, sin que nadie ponga en duda que las personas que pueden digerir la leche en edad adulta sean humanas.

Existe además un tipo de selección natural muy particular: la *selección sexual*, que opera sobre características que tienen que ver con la reproducción y la interacción entre los sexos biológicos, ya sea entre el mismo sexo o entre sexos opuestos. La selección sexual es particularmente notoria en animales, con las aves llevándose el pódium completo en los premios de extrañeza. El ejemplo clásico son los pavorreales: los machos son de un azul tornasol, con la cola más extravagante del mundo conocido, las pavas en cambio son cafés y con una cola sensata. La evolución llevó al espectáculo de los machos a través de generaciones de hembras prefiriendo aparearse con el macho con el atuendo más espectacular, ya que poder mantener tanto adorno es una muestra de buena salud, y por ende de buen material genético para ser el padre de sus huevos.

⁸ Evershed, Richard *et al.*, “Dairying, diseases and the evolution of lactase persistence in Europe”, *Nature*, 2022.

Adicional a la selección natural, en muchas especies, particularmente en aquellas que hemos domesticado como los perros y muchos cultivos, las personas también podemos influir en qué individuos se reproducen más, por ejemplo, porque tienen una característica física que nos gusta, como un sabor más dulce o incluso un hocico más chato (como en los perros *pug*), aunque ésta no sea de particular utilidad bajo condiciones naturales. A este proceso, donde los seres humanos influimos consciente o inconscientemente en la transmisión de la variación genética a la siguiente generación de una población, se le conoce como *selección artificial*.

Si bien la selección natural, la sexual y la artificial presentan ejemplos atractivos y son intuitivas de entender, en realidad no son la principal fuerza que rige la distribución de la diversidad genética. La mayor parte de la variación genética cambia de una generación a otra por procesos azarosos: un alelo tiene más posibilidades de pasar a la siguiente generación si ya era abundante de por sí, por la misma razón que si tomamos una canica al azar de una bolsa donde la mayoría de las canicas son rojas, es más probable que la canica elegida salga roja que de otro color. También, hay individuos que pueden morir antes de reproducirse por pura mala suerte, como que les caiga un árbol encima, sin importar cuál fuera su diversidad genética. A todos estos procesos azarosos que operan sobre la diversidad genética de una población se les conoce como *deriva génica*. La deriva génica es el telón de fondo que rige la frecuencia de los alelos dentro de una población, salvo en aquellos genes donde la fuerza de la selección natural o artificial sea particularmente mayor que la deriva. Esto quiere decir que existe mucha variación genética que no es benéfica ni dañina para quien la porta, sino que simplemente existe. Además, algo que no estaba sujeto a selección natural puede repentinamente estarlo y viceversa, conforme a las condiciones cambiantes. La tolerancia a la

lactosa, que se mencionó antes, es uno de estos ejemplos: esta característica fue seleccionada a favor en momentos de hambruna y enfermedades gástricas rampantes, pero ahora da un poco igual (nadie se muere de las flatulencias o diarrea leve que causa la intolerancia a la lactosa).

La combinación de la deriva génica y la selección (natural, artificial o sexual) hace que la distribución geográfica de la diversidad genética dentro de una especie tienda a estar agrupada en *poblaciones distintas*, es decir, en grupos de individuos que se reproducen más entre sí que con individuos de otras poblaciones, tendientes a parecerse y a estar adaptados a su ambiente local. Los individuos de una misma población se reproducen más entre sí, en gran medida porque están más cerca y, literalmente, pueden encontrarse en el espacio, pues el sexo siempre implica el encuentro de los cuerpos, o por lo menos de sus células sexuales.⁹ Así, las poblaciones más aisladas entre sí (por ejemplo, en islas o montañas distintas) tienden a estar más diferenciadas genéticamente. Sin embargo, las poblaciones pueden intercambiar diversidad genética entre sí, a través de la migración de una población a otra de individuos (o sus células sexuales) que logran reproducirse en la nueva población, lo que se conoce como *flujo génico*. El flujo génico también puede darse entre especies que son lo suficientemente cercanas para cruzarse entre sí, lo que se conoce como *introgresión*. La introgresión puede ocurrir de manera natural, por ejemplo, en las zonas limítrofes entre una especie y otra. Pero también puede suceder

⁹ Las células sexuales, como los espermatozoides y los óvulos en animales, pueden viajar fuera de los individuos desde centímetros hasta kilómetros. Por ejemplo, varias especies de peces liberan colectivamente sus óvulos y espermatozoides al agua, donde se fertilizan en una especie de orgía donde nadie se toca. De manera similar, el polen de las plantas es una especie de esperma volador que lleva las células sexuales masculinas a las flores femeninas.

o incrementarse por causas humanas. Por ejemplo, cuando se introduce una especie a un territorio donde no habitaba.

Mientras que la deriva y la selección tienden a diferenciar a las poblaciones, el flujo génico tiene un efecto homogeneizador. La distancia física entre individuos y el aislamiento de las poblaciones (que reduce el flujo génico) hace que, por deriva génica, ciertas características puedan ser más abundantes en una población que en otra. Este es el caso del patrón de coloración de algunas aves, en el que puede haber pequeñas diferencias que son más abundantes en determinada parte de su distribución que en otra, sin que tenga que ver con un proceso de selección natural.¹⁰ Sin embargo, en otras aves, las diferencias de coloración entre poblaciones pueden estar sujetas a la selección sexual, debido a preferencias distintas según el sitio.¹¹ Al mismo tiempo, dado que las condiciones ambientales pueden variar entre un punto geográfico y otro, es posible que las poblaciones que habitan cada lugar se adapten a dichas condiciones mediante procesos de selección natural. Por ejemplo, en los teocintles, que son unos pastos silvestres parientes del maíz (de los cuales se hablará con mayor detalle más adelante) existen poblaciones de una misma especie creciendo a lo largo de un rango bastante amplio de condiciones ambientales.¹² Esto lleva a que las poblaciones estén diferenciadas genéticamente, por ejemplo, porque la selección natural favorece en ciertas localidades distintas versiones (alelos) de genes relacionados con la respuesta a la

¹⁰ Buainain, Nelson et al., "Paleoclimatic evolution as the main driver of current genomic diversity in the widespread and polymorphic Neotropical songbird *Arremon taciturnus*", *Molecular Ecology*, 2020, 29(15), 2922-2939.

¹¹ Galeotti, Paolo, et al., "Colour polymorphism in birds: Causes and functions", *Journal of Evolutionary Biology*, 2003, 16(4), 635-646.

¹² Rivera-Rodríguez, Diana et al., "Genomic diversity and population structure of teosinte (*Zea spp.*) and its conservation implications", *PLOS ONE*, 2023.

sequía o la longitud del día.¹³ Si la selección (natural o artificial) es lo suficientemente fuerte, ésta puede contrarrestar los efectos homogeneizadores del flujo génico, por lo menos en los genes bajo selección, como ya se ha observado que sucede en los teocintles.¹⁴

Por último, el tamaño de la población también juega un rol en el cambio evolutivo. Pero no se trata del tamaño de la población *per se*, sino del *tamaño efectivo de la población*, también denominado como “*Ne*”. El tamaño efectivo de la población es un concepto genético, que refleja cómo se comporta genéticamente una población. El valor numérico de *Ne* no es igual al número de ejemplares que conforman una población, ya que no todos logran reproducirse (y, por ende, no contribuyen genéticamente a la población), quienes lo logran pueden tener éxito diferenciado (más crías que otros) y, quienes se parecen más entre sí (*p. ej.* dos hermanas) “aportan menos” variación a la siguiente generación. Por estas razones, el tamaño efectivo de la población tiende a ser más pequeño que el censo poblacional, e incluso puede ser drásticamente más pequeño que el número de individuos que pueden contarse. Por ejemplo, la industria del tequila aprovecha que los magueyes pueden clonarse fácilmente (los “hijitos” que sacan las plantas). Esto es más rápido que dejar que florezcan y se reproduzcan sexualmente mediante semillas (lo que toma años). Pero, aunque el número de magueyes clonados puede llegar a miles, como genéticamente son el mismo individuo, el tamaño efectivo es bajísimo. Es decir, genéticamente se comporta como una población pequeña. La alternativa para evitar tamaños efectivos tan pequeños en las plantaciones tequi-

¹³ Aguirre-Liguori, Jonás *et al.*, “Connecting genomic patterns of local adaptation and niche suitability in teosintes”, *Molecular Ecology*, 2017.

¹⁴ Aguirre-Liguori, Jonás *et al.*, “Divergence with gene flow is driven by local adaptation to temperature and soil phosphorus concentration in teosinte subspecies (*Zea mays parviglumis* and *Zea mays mexicana*)”, *Molecular Ecology*, 2019.

leras es permitir que algunos magueyes sí se reproduzcan sexualmente. Esto requiere de la polinización (que el polen de la flor masculina llegue a la femenina para producir la fecundación), la cual, por cierto, la realizan los murciélagos, de ahí el nombre de “tequilas amigables con los murciélagos”.¹⁵

C. Tener diversidad genética es tener opciones para mantener el derecho al medio ambiente sano

I. El derecho al medio ambiente sano está amenazado pero la biodiversidad es parte de las soluciones

El medio ambiente, según la Ley General del Equilibrio Ecológico y Protección al Ambiente (LGEEPA), es: “el conjunto de elementos naturales y artificiales o inducidos por el hombre que hacen posible la existencia y desarrollo de los seres humanos y demás organismos vivos que interactúan en un espacio y tiempo determinados”.¹⁶ Además, el artículo 4o. de la Constitución estipula que “Toda persona tiene derecho a un medio ambiente sano para su desarrollo y bienestar”.

En la actualidad, el derecho al medio ambiente sano está *de facto* amenazado, ya que nuestro planeta está atravesando uno de los momentos más grandes de cambio ambiental de su historia: el cambio climático, la contaminación, la pérdida de la biodiversidad y la degradación de los suelos están ocurriendo al mismo tiempo. Esto afecta directamente

¹⁵ La iniciativa se llama tequilas “Bat Friendly” (“amigable con los murciélagos”). Puede consultarse en «<https://www.batfriendly.org/acerca-de-bat-friendly/>».

¹⁶ Ley General del Equilibrio Ecológico y la Protección al Ambiente, artículo 3, fracción I.

el desarrollo y la existencia de la civilización humana tal como la conocemos. Por ejemplo: el cambio climático lleva al incremento en frecuencia y magnitud de fenómenos atmosféricos destructivos, como el huracán Otis que en 2023 impactó Acapulco con toda la fuerza de una categoría 5, causando pérdida de vidas humanas y grandes daños a la vivienda e infraestructura de la ciudad. Asimismo, las olas de calor y sequías van en aumento, lo que llevó a que en 2024 se decretara casi el 30 % del país en sequía extrema o excepcional, un récord de temperatura de 46 °C en partes de Guerrero y 35 % menos lluvia de lo habitual, en todo el territorio nacional, con los consecuentes problemas para la agricultura y el abastecimiento de agua potable.¹⁷ Las afectaciones al medio ambiente también pueden darse a escalas más locales, como la contaminación. Por ejemplo, no se ha completado un año de corrido con buena calidad del aire en el Valle de México desde que ésta comenzó a monitorearse sistemáticamente en la década de 1990,¹⁸ lo que tiene implicaciones directas sobre la salud respiratoria de las personas que habitan la Ciudad de México y su Zona Metropolitana.

Frenar el cambio climático requiere reducir las emisiones de gases de efecto invernadero a través de un esfuerzo internacional que involucre a los Estados y a las grandes industrias. Esto está comenzando a ocurrir, aunque debe acelerarse. Sin embargo, evitar el deterioro ambiental de igual forma requiere de esfuerzos del Estado a nivel local. Por ejemplo, volviendo con el caso de la calidad del aire de la Ciudad de México, aunque aún no se logra mantener en buena calidad, en

¹⁷ SEMARNAT-CONAGUA, “Informe del Comité Técnico de Operación de Obras Hidráulicas, 2024”, Comunicado de Prensa 0314-24, 7 de mayo del 2024.

¹⁸ Mosaico histórico del índice de calidad del aire (NADF-009-AIRE-. 2017) de O₃ en la Zona Metropolitana de la Ciudad De México (1990-2024).

los últimos 15 años ésta sí ha mejorado considerablemente, gracias a la implementación de políticas públicas y al cambio del tipo de gasolinas permitidas.¹⁹ Estos ejemplos presentan causas, consecuencias y soluciones de manera lineal. Sin embargo, en la realidad, la biodiversidad es parte del medio ambiente afectado, así como parte de las soluciones para mantener un medio ambiente sano. Por ejemplo, causar un incendio forestal para expandir la frontera agropecuaria causa pérdida de la biodiversidad y contribuye al cambio climático (cada árbol quemado libera muchísimo dióxido de carbono, el cual es uno de los principales gases de efecto invernadero que causan el cambio climático), pero al mismo tiempo mantener el bosque fomenta la biodiversidad, ayuda a reducir el cambio climático (ya que las plantas literalmente toman el dióxido de carbono del aire y lo vuelven parte de sus cuerpos)²⁰ y brinda otros beneficios para la salud humana, como mejorar la calidad del aire.

Otros ejemplos, esta vez a nivel de especies: se ha demostrado que la pérdida de animales grandes (*p. ej.* del tamaño de jabalíes, venados y sus depredadores) en los ecosistemas donde habitaban (“defaunación”) conduce a un incremento en la abundancia de roedores, esto, a su vez, aumenta la cantidad de patógenos y su transmisión a seres humanos.²¹ La pandemia de COVID-19 es otro ejemplo que dejó en claro la estrecha relación que existe entre la salud humana, de animales y ecosistemas, lo que llevó a la Organización Mundial de la Salud, el Programa de Naciones Unidas para el Medio Ambiente, y otras insti-

¹⁹ *Ibidem.*

²⁰ Weiskopf, Sarah R., *et al.*, “Biodiversity loss reduces global terrestrial carbon storage”, *Nature Communications*, 2024, p. 4354.

²¹ Young, Hillary *et al.*, “Declines in large wildlife increase landscape-level prevalence of rodent-borne disease in Africa”, *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 2014, pp. 7036-7041.

tuciones internacionales, a reconocer esta relación bajo el concepto de “Una sola salud”.²²

II. La diversidad genética como fuente de opciones ante el cambio ambiental

El más básico componente de la biodiversidad, la diversidad genética, también forma parte del medio ambiente y del abanico de soluciones que ofrece la naturaleza para enfrentar el cambio ambiental y mantener un medio ambiente sano. Por ejemplo, en los mares de Australia existen algas marinas de hasta un metro de altura que forman “bosques” en donde habitan diversos organismos marinos. En el verano austral del 2011, estos bosques marinos fueron afectados por una ola de calor extrema. Sin embargo, aunque diferentes localidades de las algas estuvieron sometidas a las mismas temperaturas, no todas reaccionaron igual: en los bosques donde la población de algas tenía una diversidad genética mayor, prácticamente no hubo estragos en términos de pérdida de la cobertura de algas, mientras que, en las poblaciones de menor diversidad genética, los bosques se vieron ampliamente diezmados. Las poblaciones con diversidad intermedia tuvieron daños igualmente intermedios. Dos años después de la ola de calor, los bosques de baja diversidad genética aún no lograron recuperarse, pero las poblaciones con diversidad intermedia sí comenzaron a hacerlo. Los mecanismos genéticos y fisiológicos detrás de este patrón aún no se entienden por completo, pero es claro que las poblaciones con mayor diversidad genética tenían más individuos

²² World Health Organization, Strengthening WHO preparedness for and response to health emergencies. Strengthening collaboration on One Health. Report by the Director-General. SEVENTY-FIFTH WORLD HEALTH ASSEMBLY A75/19 Provisional agenda, núm. 16.2, 2022.

que fueron capaces de sobrevivir.²³ Es decir, las poblaciones más diversas contaban con más opciones para enfrentar el cambio ambiental.

La diversidad genética también puede ayudar a mover el “punto de inflexión” a partir del cual el cambio ambiental puede llevar al colapso de un ecosistema, como la temperatura a partir de la cual comienza a darse el “blanqueamiento de los corales”. Los corales son un organismo curioso, ya que en realidad consisten en múltiples organismos viviendo juntos en una especie de unidad habitacional. El cuerpo del coral es un animal compuesto por una “colonia” de individuos que construyen el “esqueleto” de lo que conocemos como coral. Este cuerpo está hecho del mismo material que las conchas de los caracoles, y es altamente poroso, lugar donde los corales albergan algas microscópicas. El coral ofrece una casa y las algas pagan la renta generando alimento a través de la fotosíntesis. Las algas también les dan el color verde, rojo, azul y hasta morado a los corales. El blanqueamiento sucede cuando el agua se calienta demasiado y las algas no pueden permanecer dentro del coral. Al irse las algas, sólo queda el esqueleto hecho de concha blanca (de ahí lo de “blanqueamiento”) y el coral poco a poco muere de hambre. Dado que los corales son la base de los arrecifes de coral, sin ellos cientos de especies marinas perecen.

El blanqueamiento de los corales es una de las consecuencias más temidas del cambio climático porque, además de ser uno de los ecosistemas más hermosos de la Tierra, son una barrera natural contra las tormentas marinas y el sitio donde muchas especies de importancia pesquera se reproducen, aunque los adultos vivan en altamar. La buena noticia es que un estudio, realizado en varias especies de

²³ Wernberg, Thomas *et al.*, “Genetic diversity and kelp forest vulnerability to climatic stress”, *Scientific Reports*, 2018, artículo 1.

corales y sus algas huéspedes, encontró que existe variación intraespecífica en la temperatura a partir de la cual se da el blanqueamiento de los corales. Es decir, la diversidad genética existente tanto dentro de las especies de coral, como dentro de las algas que los habitan, influye en la temperatura máxima que éstos pueden soportar antes de que ocurra el blanqueamiento. De hecho, las combinaciones (corales-algas) más tolerantes a las altas temperaturas se blanquearon entre dos y tres veces menos que el resto.²⁴ Esto quiere decir que, con los esfuerzos de conservación y restauración adecuados, la temperatura a partir de la cual se daría el blanqueamiento en los arrecifes de coral podría aumentar (es decir, aumentar el punto de inflexión del ecosistema), y además los arrecifes afectados actualmente podrían recuperarse (es decir, aumentar la resiliencia del ecosistema).

En los ejemplos anteriores la diversidad genética está permitiéndoles a las poblaciones responder a cambios ambientales que, en cierto modo, ya habían visto antes. Esto significa que, aunque con menor intensidad y frecuencia, las olas de calor ya existían antes del cambio climático. Sin embargo, la diversidad también puede servir para enfrentar cambios ambientales nuevos, como la presencia de contaminantes a los que la especie nunca se había enfrentado. Por ejemplo, los bosques que rodean la Ciudad de México se encuentran expuestos al ozono, un gas que, sin la influencia humana, jamás habría llegado hasta ahí. El ozono normalmente se encuentra en la famosa “capa de ozono”, que está en las partes más altas de la atmósfera y nos protege de la radiación ultravioleta del sol. Sin embargo, como producto de la quema de combustibles y la luz solar, el ozono puede generarse en

²⁴ Morikawa, Megan K. y Palumbi, Stephen R., “Using naturally occurring climate resilient corals to construct bleaching-resistant nurseries”, *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 2019, pp. 10586-10591.

la parte más baja de la atmósfera, donde están las ciudades y los bosques. De hecho, el ozono es uno de los principales componentes de la contaminación de la Ciudad de México. Además de causar contingencias ambientales puntualmente cada temporada seca, y sus consecuentes problemas respiratorios para las personas, el ozono también daña los oyameles (árboles parientes de los pinos) de los bosques al suroeste de la ciudad, que es por donde sale el aire contaminado. Esto ha contribuido al deterioro de los bosques y con ello a los beneficios que la población capitalina obtiene de ellos, como aire más limpio y captación de agua. Aunque antes de que existieran las ciudades, los oyameles nunca se habían enfrentado al ozono, existen diferencias entre individuos: algunos árboles muestran claros síntomas de daño por ozono mientras que otros permanecen sanos, incluso estando uno junto al otro. Los mecanismos biológicos detrás de esta posible tolerancia al ozono aún no se entienden por completo, pero parece ser que tienen que ver con variación genética y epigenética (diversidad en cómo se prenden o apagan genes, sin que cambie la secuencia de ADN) relacionada con cómo las plantas combaten el estrés.²⁵

Una lección no tan evidente de los ejemplos anteriores es que, en la mayoría de los casos, apenas comenzamos a entender los mecanismos (qué genes, qué alelos, con qué efectos en los organismos, etc.) por los cuales la diversidad genética puede derivar en adaptaciones que resulten útiles para enfrentar el cambio ambiental. Como lo muestra el ejemplo de los oyameles y el ozono, tampoco hay manera de predecir qué variación pre-existente será útil para cambios distintos a los que la especie ha enfrentado. Lo que sí sabemos, es que, a mayor

²⁵ Reyes-Galindo, Verónica *et al.*, “Histologic, metabolomic, and transcriptomic differences in fir trees from a peri-urban forest under chronic ozone exposure”, *Ecology and Evolution*, 2024, p. e11343.

diversidad genética, más opciones y mayores posibilidades de que alguna de esas variaciones resulte útil. En otras palabras, conservar la diversidad genética de las especies es una forma de mantener su capacidad de adaptarse a cambios ambientales a lo largo del tiempo, lo cual se conoce como *potencial adaptativo*.

III. Mantener el potencial adaptativo y la viabilidad genética de las especies para mantener un medio ambiente sano

Dada la realidad del inmenso cambio ambiental en el que hemos sumergido al planeta Tierra, necesitamos de todo el potencial adaptativo posible para poder mantener y recuperar la biodiversidad de la que dependemos como humanidad. Esto fue recientemente reconocido a nivel internacional por el Marco Global de la Biodiversidad Kunming-Montreal (MGB), en la Decimoquinta Conferencia de las Partes (COP 15) del Convenio de Diversidad Biológica (CBD), del cual México forma parte. Específicamente, el Objetivo A del MGB reconoce que para 2050 es necesario “mantener la diversidad genética de las especies salvaguardando su potencial de adaptación”, y la Meta 4 establece que hay que “mantener y restaurar la diversidad genética entre las poblaciones y dentro de ellas [...] a fin de preservar su potencial adaptativo”.²⁶

En términos prácticos y sus posibles implicaciones legales, “mantener la diversidad genética para preservar su potencial adaptativo” significa evitar la extinción de poblaciones o el que se hagan demasiado chicas, así como evitar efectos de flujo génico no deseado y la creación de

²⁶ Convention on Biological Diversity, Decision adopted by the Conference of the Parties to the Convention on Biological Diversity CBD/COP/DEC/15/4 Kunming-Montreal Global Biodiversity Framework, 2022, CBD/COP/DEC/15/4.f.

sesgos en los organismos que se reproducen. Esto se describirá con mayor detalle en la sección “E.I. Procesos que afectan...”, pero es importante resaltar que para preservar el potencial adaptativo que brinda la diversidad genética, es necesario mantener poblaciones con un tamaño efectivo poblacional grande. Mantener la diversidad genética también implica considerar el efecto que las acciones realizadas por seres humanos tienen sobre ésta. Por ejemplo, si se retiran árboles para la construcción de una carretera y para compensar el daño –como lo estipulan las leyes administrativas de regulación ambiental– se plantan otros árboles en una zona que requiere reforestación, no basta con reforestar, sino que los árboles con los que se reforesta deben mantener la diversidad genética del sitio de destino. Esto puede no ser el caso, si por ejemplo se introducen árboles de la misma especie pero que provengan de otra población con condiciones ambientales distintas, posiblemente se introducirá diversidad genética que no esté adaptada al sitio, potencialmente perjudicando la diversidad local. En este caso, el daño ambiental causado por la tala de árboles no estaría siendo compensado a nivel genético.

Restaurar la diversidad genética es más difícil, particularmente en especies en las que quedan muy pocos individuos, pues ya habrán perdido parte de su diversidad. Peor aún si las poblaciones son verdaderamente pequeñas, empiezan a ocurrir apareamientos entre parientes, lo que tiene consecuencias genéticas. Primera, las enfermedades hereditarias se vuelven más frecuentes, ya que se vuelve más probable que los individuos hereden *alelos deletéreos* (versiones perjudiciales o parcialmente defectuosas de un gen). Los alelos deletéreos normalmente son poco frecuentes y, por lo general, no tienen un efecto en el organismo que los porta porque por lo común el individuo tiene otra copia con la versión correcta del gen, que es la que utiliza (en la mayoría de los animales y las plantas cada individuo porta dos copias de

cada gen). Sin embargo, cuando se dan apareamientos entre parientes, y más si esto se repite por varias generaciones, los individuos comienzan a heredar ambas copias defectuosas, y es entonces cuando aparecen las enfermedades hereditarias, como la hemofilia, que fue muy común en la realeza europea y sus matrimonios consanguíneos. Segunda, los apareamientos entre familiares y la consecuente baja diversidad genética, también pueden causar que el sistema inmune sea menos eficiente, pues la generación de anticuerpos está directamente relacionada con la variabilidad en los genes que los producen. Estos fenómenos son una preocupación para la conservación de especies cuyas poblaciones se vuelven súbitamente muy pequeñas debido a las acciones humanas, por ejemplo, como en el lobo mexicano.

El lobo mexicano (*Canis lupus ssp. baileyi*) se distribuía desde el suroeste de los Estados Unidos de América hasta Oaxaca, pero fue llevado al borde de la extinción. Después de un par de décadas sin avistamientos, para el 2001 se le consideró posiblemente extinto en vida silvestre, con tan sólo siete individuos sobreviviendo en cautiverio a finales de la década de 1980. En uno de los ejemplos más icónicos de colaboración binacional con fines de conservación, México y los Estados Unidos de América lograron que para 2016 la población se incrementara a 245 lobos y lobas en 53 instituciones de ambos países,²⁷ con 12 manadas aullando libres en vida silvestre.²⁸ Con tan sólo siete ejemplares fundadores, era evidente que ocurrirían apareamientos entre parientes, con sus temibles consecuencias, cosa que comenzaba a suceder. Afortunadamente los lobos y las lobas sobrevivientes eran de “linajes genéticos” distintos, es decir, de poblaciones que estaban lo suficien-

²⁷ Harding, Larisa E. *et al.*, “Genetic management and setting recovery goals for Mexican wolves (*Canis lupus baileyi*) in the wild”, *Biological Conservation*, 2016, pp. 151-159.

²⁸ Galindo, Carlos, *Recuperación del lobo mexicano*, 2010, pp. 80-83.

temente aisladas geográficamente entre sí para estar diferenciadas genéticamente. Esto permitió, gracias a una delicada investigación y a mucho debate, realizar un programa de “rescate genético” en el que los apareamientos se planearon cuidadosamente para disminuir lo más posible el parentesco, favoreciendo cruza entre lobas y lobos originalmente de poblaciones distintas. El rescate genético es una medida extrema para situaciones extremas, pues normalmente mezclar poblaciones distintas puede llevar a pérdida de adaptación a las condiciones locales y posibles problemas de incompatibilidad, pero cuando las poblaciones son demasiado pequeñas, es una forma efectiva de evitar enfermedades hereditarias y restaurar su diversidad genética en la medida de lo posible.²⁹

Dado que la pérdida de diversidad genética compromete la capacidad de las poblaciones de adaptarse a nuevas condiciones, y aumenta el riesgo de la aparición de enfermedades a grado tal que puede comprometerse la sobrevivencia de la población, perder la diversidad genética es una forma de poner en riesgo la *viabilidad biológica de la población*. Lo anterior se considera un delito ambiental en México, específicamente, el artículo 420 del Código Penal Federal establece que: “Se impondrá pena de uno a nueve años de prisión y por el equivalente de trescientos a tres mil días multa, a quien ilícitamente: [...] III. Realice actividades de caza, pesca o captura con un medio no permitido, de algún ejemplar de una especie de fauna silvestre, o ponga en riesgo la viabilidad biológica de una población o especie silvestres.” Así, no basta con mantener algunos individuos de la especie en estado silvestre para que sus poblaciones sean viables y funcionales dentro del ecosistema, sino que debe mantenerse un tamaño efectivo poblacional suficientemente alto (*véase* sección “E.I. Procesos que afectan...”) para preservar

²⁹ Harding, Larisa E. *et al.*, “Genetic management...”, *op. cit.*

la diversidad genética. Retomando la importancia de la biodiversidad para el derecho a un medio ambiente sano, recordemos que la salud humana está ligada a la de las otras especies.³⁰ Por ende, dado que es necesario mantener la diversidad genética dentro de las especies para asegurar su viabilidad, entonces también es ineludible conservar la diversidad genética de las especies para garantizar el derecho al medio ambiente sano.

En resumen, aunque ha sido poco tomada en cuenta, la diversidad genética es necesaria para que las poblaciones sean viables y contribuye a la resiliencia de los ecosistemas, permitiendo que las especies toleren el cambio o se recuperen después de ser afectadas por cambios ambientales adversos. Así, tener diversidad genética es tener opciones para enfrentar un futuro incierto. Cuando se trata de una especie formadora de hábitats, como árboles o corales, sus impactos en el resto del ecosistema pueden ser muy drásticos de manera inmediata. Pero lo mismo es cierto para cualquier especie de animales, plantas, hongos o microorganismos; todas las especies desempeñan un rol dentro de su ecosistema. Sin embargo, ni el potencial adaptativo es infinito ni las poblaciones pueden adaptarse a cualquier cosa. Por eso, el que la diversidad ofrezca opciones para enfrentar el acelerado cambio ambiental moderno, no significa que los esfuerzos por detener el cambio (por ejemplo, reduciendo las emisiones de gases de efecto invernadero o descontaminando los ríos) deban detenerse. Simplemente, la diversidad genética nos brinda más tiempo y opciones para detener y revertir el daño. Además, pensando a largo plazo, mantener la diversidad genética es permitir a las generaciones futuras tener opciones para enfrentar cambios que aún desconocemos, para que cuenten con el derecho al medio ambiente sano.

³⁰ World Health Organization., *op. cit.*

Como se verá más adelante, principios similares a los explicados en esta sección aplican para las especies que forman parte de nuestro sistema alimentario.

D. Diversidad genética y evolución bajo domesticación como ingredientes del derecho a la alimentación

I. El derecho a la alimentación y el origen evolutivo de los alimentos

En México “toda persona tiene derecho a la alimentación nutritiva, suficiente y de calidad”, según lo estipula el artículo 4o. de la Constitución Mexicana y se reglamenta en la Ley General de la Alimentación Adecuada y Sostenible (LGAAS), donde se resalta que el derecho a la alimentación comprende la sostenibilidad, así como la riqueza biocultural y el vínculo entre la alimentación y cultura.³¹ ¿Cómo se relaciona todo lo anterior con la diversidad genética? Para responder a esta pregunta primero se explicará cuál es el origen evolutivo de los alimentos y, luego, cómo a la fecha el sistema alimentario mundial utiliza y depende de la diversidad genética.

1. La domesticación y el origen de los alimentos

Algunas de las especies que comemos se encuentran en nuestro planeta de forma natural, por ejemplo, los animales marinos que se pescan. Sin embargo, la mayoría de las materias primas (frutas, verduras,

³¹ Ley General de la Alimentación Adecuada y Sostenible, artículo 4, fracciones VI y VIII.

cereales, productos cárnicos y lácteos) que contribuyen al grueso de la alimentación mundial no existieron durante la mayor parte de la historia de la humanidad. Nuestra especie³² evolucionó en África, hace unos 200 a 300 mil años, y se expandió fuera de ese continente en varios eventos migratorios, el más significativo hace 55 a 65 mil años. Las primeras poblaciones humanas en llegar a América lo hicieron cruzando por lo que ahora son Rusia y Alaska hace 15 a 23 mil años.³³ Durante todo ese tiempo la humanidad consistía en grupos de cazadores y cazadoras³⁴ que completaban su alimentación recolectando frutos, semillas, tubérculos y hongos silvestres. Pero hace aproximadamente 10 mil años, la historia cambió drásticamente: diferentes culturas de América, Asia y África inventaron, de forma independiente entre sí, la agricultura.³⁵ Fue a partir de ese momento cuando los alimentos con los que estamos familiarizados hoy en día comenzaron a existir: maíz y frijol en México, papas y quinoa en la zona andina, arroz y soya en el sureste de Asia... una larga lista de todas las plantas cultivadas que comemos hoy, así como los animales de granja más consumidos a nivel mundial. Ninguna de estas *especies domesticadas* existía antes: fueron “creadas” por la humanidad a partir de especies silvestres mediante el proceso de domesticación.

La domesticación de las especies, también llamada evolución bajo domesticación, consiste en que las personas (consciente o inconscientemente) seleccionan, favorecen y mantienen poblaciones de especies con ciertas características que les son útiles: plantas con mejor sabor,

³² Nuestra especie se considera *Homo sapiens* “anatómicamente modernos”, o sea que se veían como nos vemos hoy.

³³ Nielsen, Rasmus *et al.*, “Tracing the peopling of the world through genomics”, *Nature*, 2017.

³⁴ Haas, Randall *et al.*, “Female hunters of the early Americas”, *Science Advances*, 2020.

³⁵ Harlan, Jack R., “Agricultural origins: Centers and noncenters”, *Science*, 1971.

de frutos grandes, con maduración uniforme, con menos sustancias tóxicas; animales más mansos, con mejor producción de carne, entre otros. Al realizar lo anterior durante miles de años, mediante *selección artificial* los seres humanos generaron las especies domesticadas que conocemos actualmente.³⁶ Algunas especies están tan domesticadas que su reproducción depende de asistencia humana, pero la domesticación existe en un gradiente, donde algunas especies silvestres son toleradas, protegidas o fomentadas, sin estar domesticadas por completo. Por ejemplo, este es el caso de muchos quelites, como la verdolaga, y de varios magüeyes que se utilizan para hacer mezcal.³⁷

Junto a las especies en el gradiente de domesticación están los *parientes silvestres*, es decir, aquéllas especies que no fueron domesticadas pero que son cercanas, esto incluye a la especie silvestre ancestral, y otras consideradas hermanas o primas evolutivamente hablando. Por ejemplo, existen cinco frijoles domesticados, con sus respectivos ancestros, y adicionalmente en México hay 58 de las cerca de 70 especies de frijoles silvestres.³⁸ La mayoría de los parientes silvestres son del mismo género,³⁹ pero también pueden incluir especies de otros géneros de la misma familia. Por ejemplo, los parientes silvestres del maíz incluyen especies de los géneros *Zea* (teocintles) y *Tripsacum* (maicillos), de la familia Poaceae (pastos).

³⁶ CONABIO, “La evolución bajo domesticación”, 2020.

³⁷ CONABIO, “Agrobiodiversidad”, 2020.

³⁸ Delgado-Salinas, Alfonso *et al.*, “Phylogeny of the Genus *Phaseolus* (Leguminosae): A Recent Diversification in an Ancient Landscape”, *Systematic Botany*, 2006.

³⁹ Un género es una unidad para la clasificación de organismos que reúne a varias especies emparentadas y por ende bastante parecidas entre sí. Los géneros constituyen la primera palabra del nombre científico de una especie, por ejemplo “*Homo*” en “*Homo sapiens*”, y la segunda palabra corresponde al epíteto (*p. ej.* “*sapiens*”) que especifica de qué especie se trata dentro de ese género. El género *Homo* actualmente tiene una sola especie (humanos modernos), pero en el pasado existieron otras, como *Homo neanderthalensis*. Los géneros a su vez se agrupan en familias relacionadas entre sí.

Así, la diversidad agrícola o agrobiodiversidad engloba a las especies de plantas, animales, hongos y microorganismos recolectados, cultivados y domesticados para la alimentación y otros usos, así como sus parientes silvestres; e incluye la diversidad a nivel ecosistemas (*p. ej.* un campo de cultivo, como una milpa), especies (*p. ej.* maíz, frijol) y genes (*p. ej.* las variedades locales de maíces y la diversidad genética dentro de ellas).⁴⁰ Todos los alimentos tienen su origen en la agrobiodiversidad, por lo que sin ella, no habría derecho a la alimentación. La agrobiodiversidad se considera un recurso natural agotable “debido a que, si se pierde, no se puede regenerar o reponer en un plazo corto o medible en escala humana”.⁴¹

México y Mesoamérica (centro y sur del territorio mexicano más América Central) son de los sitios más importantes para la agrobiodiversidad del mundo. Este es uno de los tres lugares donde se inventó la agricultura y se domesticaron o diversificaron más especies vegetales a nivel mundial. Los cultivos más distintivos incluyen el maíz, las calabazas, los frijoles, los chiles, el tomate verde y el aguacate, pero la lista se extiende a más de 125 especies.⁴² No es coincidencia que nuestro país fuera cuna de tal explosión de sabores, pues aquí se conjuntaron los factores biológicos y culturales necesarios. Por el lado biológico, México es uno de los sitios con mayor diversidad de especies de plantas. Esto es un prerrequisito importante ya que cada uno de los

⁴⁰ CONABIO, “Agrobiodiversidad”, *op. cit.*

⁴¹ Wegier Briuolo, Ana Laura, “Informe de experto en impactos en la biodiversidad provocados por el flujo genético no deseado del maíz GM”, Ante el Panel establecido de conformidad con el Capítulo 31 (Solución de Controversias) del Tratado entre los Estados Unidos Mexicanos, los Estados Unidos de América y Canadá (TMEC). MEX-USA-2023-31-01, párr. 44.

⁴² Acevedo Gasman, Francisca *et al.*, “La bioseguridad en México y los organismos genéticamente modificados: cómo enfrentar un nuevo desafío”, 2009, cuadro 7.1. Lista de especies disponible en «<https://www.biodiversidad.gob.mx/genes/centrosOrigen/otros-centros>» [Consultado el 25 de julio del 2024].

cultivos se domesticaron a partir de especies silvestres ancestrales. El componente cultural que hace de Mesoamérica un centro de diversidad agrícola se detalla en la subsección D. II. “El vínculo entre alimentación...” pero, en resumen, está relacionado con la gran cantidad de culturas que habitan este territorio y cómo sus preferencias se reflejan en las diferentes formas, tamaños, colores y sabores que asociamos a la diversidad agrícola.

La domesticación puede incluso llevar a la formación de especies o subespecies⁴³ nuevas. Por ejemplo, la calabaza pipiana o tecomata corresponde a la subespecie *Cucurbita argyrosperma* ssp. *argyrosperma*, y se domesticó a partir de la calabaza silvestre de la subespecie *Cucurbita argyrosperma* ssp. *sororia*.⁴⁴ Sin embargo, en la mayoría de los casos, como en el frijol ayocote o el algodón, la domesticación no llevó necesariamente a la formación de especies o subespecies distintas, sino a la distinción morfológica de poblaciones silvestres respecto a las domesticadas, pero que a nivel genético se siguen considerando la misma especie. Como se explicará a lo largo de este capítulo, los sitios donde se domesticaron los cultivos, donde se encuentra su mayor diversidad genética y donde se distribuyen sus parientes silvestres, tienen implicaciones tanto para la seguridad alimentaria como para la bioseguridad del país. Por ende, la Ley de Bioseguridad de Orga-

⁴³ Una subespecie es una categoría para la clasificación de organismos que se encuentra por debajo de la especie, cuando dentro de ésta existen grupos de individuos con caracteres morfológicos marcados que los asemejan entre sí y distinguen de otros grupos dentro de la especie. Suelen tener además una distribución geográfica propia, o una historia evolutiva separada de otros grupos por muchas generaciones. Cuando existe, el nombre de la subespecie es el tercer componente del nombre científico y va precedido por “ssp.” o “subsp.”.

⁴⁴ CONABIO, “Calabazas, tamalayotas, pipianas, chilacayote”, 2020. Disponible en: «<https://www.biodiversidad.gob.mx/diversidad/alimentos/calabazas>». [Consultado el 25 de julio del 2024].

nismos Genéticamente Modificados (Ley de Bioseguridad) incluye las siguientes definiciones:⁴⁵

Centro de origen: Es aquella área geográfica del territorio nacional en donde se llevó a cabo el proceso de domesticación de una especie determinada.

Centro de diversidad genética: Es aquella área geográfica del territorio nacional donde existe diversidad morfológica, genética o ambas de determinadas especies, que se caracteriza por albergar poblaciones de los parientes silvestres y que constituye una reserva genética.

2. El uso agrícola de la diversidad genética continúa hoy

El proceso de domesticación continúa actualmente porque, cada ciclo agrícola, hombres, mujeres y diversidades sexo-genéricas (como los *muxes* en el Istmo de Tehuantepec) separan de entre su cosecha la semilla (u otra forma de propagación, como esquejes) que utilizarán al siguiente ciclo agrícola, seleccionando en ese proceso las características de su elección y la variación genética asociada. Las familias campesinas de igual forma suelen introducir nueva diversidad genética a sus cultivos al realizar cruzas con plantas que obtuvieron de otros lados, por ejemplo, mediante el intercambio de semillas, o incluso con parientes silvestres que pueden existir en las cercanías.⁴⁶ Esto puede considerarse una forma de mejoramiento tradicional de los cultivos.

⁴⁵ Ley de Bioseguridad de Organismos Genéticamente Modificados, artículo 3, fracciones VIII y IX.

⁴⁶ Casas, Alejandro *et al.*, "In situ Management and Domestication of Plants in Mesoamerica", *Annals of Botany*, 2007.

El mejoramiento formal (también llamado “mejoramiento genético”, “mejoramiento moderno” o “fitomejoramiento” cuando se realiza en plantas), sigue los mismos principios del mejoramiento tradicional: selección de las características deseadas y cruza con otras variedades o parientes silvestres. La diferencia es que se incorpora conocimiento científico sobre los mecanismos de la herencia, se realiza de forma más controlada y sistematizada, por lo general en campos experimentales, donde la polinización puede incluso forzarse. El mejoramiento formal también tiende a tener como objetivo generar variedades homogéneas (todas las plantas son iguales o muy parecidas, *p. ej.* de un mismo color o forma); mientras que los sistemas tradicionales son más tolerantes e incluso fomentan la heterogeneidad dentro de una misma variedad local. Aunque menos comunes, otras formas de mejoramiento son el mejoramiento participativo y el mejoramiento evolutivo, que combinan los métodos y conocimientos científicos del mejoramiento formal con la diversidad, conocimientos y preferencias tradicionales.⁴⁷

El mejoramiento formal surgió a finales del siglo XIX, pero el inicio de su auge se dio durante la Revolución verde⁴⁸ y continúa hasta hoy. Durante la Revolución verde se promovió la adopción de nuevas tecnologías, como variedades de alto rendimiento de cereales (maíz, trigo y arroz), fertilizantes y pesticidas químicos, irrigación controlada y mecanización, que se consideraron un paquete de prácticas para reemplazar la tecnología tradicional e incrementar los rendimientos agrícolas. Como resultado surgió la agricultura intensiva, donde se busca

⁴⁷ Véase Ceccarelli, Salvatore, *Produce tus propias semillas: Introducción práctica al mejoramiento evolutivo participativo*, 2018.

⁴⁸ La Revolución verde se refiere a un período (1930-1960, aproximadamente) durante el que se realizó intensa investigación científica en métodos para el mejoramiento formal y se desarrollaron iniciativas de transferencia tecnológica para la producción agrícola, involucrando variedades mejoradas y agroquímicos.

maximizar la producción por unidad de área y se hace un alto uso de insumos agrícolas. En las últimas décadas, y principalmente dentro del contexto de la agricultura intensiva, la biotecnología agrícola ha desarrollado métodos para:

manipular deliberadamente un organismo con el fin de introducir, retirar o modificar una o más características heredables de un producto para uso en agricultura o acuicultura. Estas tecnologías comprenden técnicas *in vitro* de ácido nucleico, como el ADN recombinante y la inyección directa de ácido nucleico en células u orgánulos, así como la fusión de células más allá de la familia taxonómica, que superan las barreras fisiológicas naturales de la reproducción o recombinación.⁴⁹

Lo anterior puede incluir la generación de organismos genéticamente modificados donde se inserta un transgén (“transgénicos”)⁵⁰ y la tecnología “CRISPR-Cas9”,⁵¹ con la que se edita la secuencia de ADN original. A la fecha existen varias especies domesticadas dentro de las que se han desarrollado variedades transgénicas, algunas de ellas de especies originarias de México, como el algodón y el maíz. Estas variedades “adquirieron” características que no podrían haber obtenido con la diversidad genética disponible en la especie domesticada o sus parientes silvestres, por ejemplo, ser resistentes al ataque de insectos al producir una proteína insecticida de origen bacteriano, como en el

⁴⁹ Wegier Briuolo, Ana Laura, “Informe de experto...”, *op. cit.*, p. 1.

⁵⁰ Un transgén consiste en uno o varios genes que se insertan de manera intencional en el genoma de un organismo con el propósito de otorgarle una característica deseada. Los genes insertados provienen originalmente de un organismo de otro grupo taxonómico al receptor, por ejemplo, de una bacteria al maíz.

⁵¹ “CRISPR-Cas9” es una herramienta de edición genética que permite cortar y modificar la secuencia de ADN para agregar, eliminar o cambiar segmentos de ADN en un punto en concreto. Se diferencia de los transgénicos en que no involucra la inserción de un gen de un organismo externo, sino la modificación de una secuencia en el organismo objetivo.

maíz Bt.⁵² CRISPR-Cas9 es una tecnología más nueva que se ha aplicado como parte de estudios científicos en especies cultivadas y sus parientes silvestres, pero no se ha aplicado a la producción agrícola.⁵³

El uso agrícola de organismos genéticamente modificados genera nuevos escenarios evolutivos y potenciales riesgos para la diversidad genética de la agrobiodiversidad, debido al “flujo transgénico”; es decir, cuando ocurre flujo genético desde un organismo transgénico hacia otro (que puede ser otro organismo transgénico o no-transgénico de la misma especie, así como de sus parientes silvestres). Esto ocasiona no sólo la transferencia de diversidad genética a otra población, sino también la transferencia de los elementos que componen una construcción genética (transgén), que confiere rasgos novedosos o mejorados, o selección/resistencia contra antibióticos, por ejemplo.⁵⁴ Las implicaciones legales, biológicas y para la salud humana de esto se han discutido ampliamente en otros sitios. En particular, se recomienda consultar el “Informe de experto en impactos en la biodiversidad provocados por el flujo genético no deseado del maíz GM” presentado por México Ante el Panel establecido de conformidad con el Capítulo 31 (Solución de Controversias) del Tratado entre los Estados Unidos Mexicanos, los Estados Unidos de América y Canadá (TMEC).⁵⁵ Por lo tanto, aquí dichas implicaciones se abordarán sólo puntualmente.

A partir de la década de 1980, la comercialización de semillas, generadas mediante mejoramiento formal o biotecnología, ganó fuerza y los derechos de propiedad intelectual se hicieron cada vez más restric-

⁵² Maíz transgénico que produce la proteína “Cry”, de origen bacteriano.

⁵³ Curtin, Shaun *et al.*, “Pathways to de novo domestication of crop wild relatives”, *Plant Physiology*, vol. 188, núm. 4, 2022, pp. 1746-1756.

⁵⁴ Wegier Briuolo, Ana Laura, “Informe de experto...”, *op. cit.*, p. 2.

⁵⁵ Wegier Briuolo, Ana Laura, “Informe de experto...”, *op. cit.*

tivos. Esto ha derivado en cambios a la legislación nacional e internacional y desatado fuertes controversias éticas y legales, aún no resueltas por completo. Si bien algunos de estos aspectos se comentarán más adelante, para una discusión más profunda sobre la legislación y propiedad intelectual *versus* bienes comunes, se recomienda consultar la obra *Semillas para el bien común: Compendio de experiencias latinoamericanas y herramientas legales para su defensa en México*.⁵⁶

Independientemente de las controversias legales, es innegable que en la segunda mitad del siglo XX la Revolución verde y el mejoramiento formal permitieron incrementar la disponibilidad de granos básicos de manera muy importante. Esto tuvo implicaciones para la seguridad alimentaria de millones de personas y, probablemente, evitó fuertes hambrunas.⁵⁷ Sin embargo, el paquete tecnológico de la Revolución verde y el surgimiento de la agricultura intensiva también han generado externalidades negativas para el medio ambiente y para la agricultura misma. Algunas de estas consecuencias se mencionarán a lo largo del presente capítulo, pero se recomienda consultar el artículo “Manejo humano de los procesos evolutivos actuales en los agroecosistemas”,⁵⁸ para una revisión más detallada.

En resumen, tras 10 mil años de domesticación, un siglo de mejoramiento formal y varias décadas de uso de biotecnología, la diversidad genética ha demostrado no sólo estar detrás del origen de los alimentos en términos evolutivos, sino que a la fecha está ligada a la

⁵⁶ Peña, Sanabria, “Semillas para el bien común...” *op. cit.*

⁵⁷ Khush, Gurdev S, “Green revolution: The way forward”, *Nature Reviews Genetics*, 2001, p. 815.

⁵⁸ Mastretta-Yanes, Alicia *et al.*, “Human management of ongoing evolutionary processes in agroecosystems”, *Plants, People, Planet*, 2024. La versión en español del texto se encuentra disponible en los materiales suplementarios en línea del artículo.

producción de alimentos y, por ende, al derecho a la alimentación. Dado que este derecho también comprende el vínculo entre la alimentación y la cultura, así como la sostenibilidad. A continuación se detalla cómo la diversidad genética se relaciona con estos aspectos.

II. El vínculo entre alimentación, cultura y diversidad genética

La segunda parte del binomio de la domesticación que hizo posible el surgimiento de la agrobiodiversidad es la diversidad cultural. En el territorio que hoy es México, no sólo existían muchas opciones de plantas para ser domesticadas, sino seres humanos con la necesidad de hacerlo. Dentro de los grupos humanos existen diferencias culturales, lo cual también se traduce en preferencias distintas y, así, en que la domesticación haya llevado a un sinfín de formas, colores y sabores diferentes. Por ello, no es coincidencia que las zonas más ricas en diversidad de cultivos sean también donde histórica y actualmente hay mayor presencia de pueblos originarios. Estos pueblos florecieron a la par de las plantas y animales que domesticaron, no sólo para su alimentación, sino también para la producción de fibras, como en el algodón o el maguey. Esta relación biocultural es la raíz del vínculo entre la alimentación y la cultura de la que habla la LGAAS, no se limita al amanecer de la domesticación, sino que continúa hoy en día.

La domesticación continúa hoy en las manos de millones de familias campesinas y de pueblos originarios que utilizan cada año sus propias semillas. La selección que estas personas hacen de las semillas (y por ende de la diversidad genética) que ocuparán para el siguiente ciclo, genera y mantiene la diversidad que podemos ver en forma de variedades distintas de un mismo cultivo. El mejor ejemplo lo brinda el maíz. En México existen alrededor de 60 razas de maíces nativos

(también llamados criollos), las cuales se distinguen morfológicamente: granos más grandes o más chicos, olote más delgado y flexible, buenos para hacer tortilla o para otros usos más específicos.⁵⁹ Por ejemplo, el Cacahuacintle es el maíz por excelencia para hacer pozole, lo que eleva su precio en zonas urbanas del centro del país.⁶⁰ Esta asociación gastronómica es tan clara que sería francamente inconcebible imaginar un pozole hecho con maíz amarillo de lata. Por ende, las personas que siembran Cacahuacintle, cada año escogen las semillas para el siguiente ciclo agrícola a partir de las mazorcas que mejor cumplen con las características pozoleras. De manera similar, el Zapalote Chico (llamado *xhuba' huinni'* en *diidxazá*) es el maíz que se ocupa para elaborar totopos y memelas en el Istmo de Tehuantepec. Allí, aunque hombres y mujeres están involucrados en su siembra, las mujeres tienen mayor conocimiento de cómo transformarlo en alimento, son ellas quienes muestran mayor preocupación por cómo la expansión de la ganadería y la construcción de parques eólicos amenazan la siembra de este maíz.⁶¹ Esto revela que en el vínculo entre alimentación y cultura también hay un componente de género.

Que el pozole o los totopos quieran hacerse con maíces específicos no es un capricho. Son parte del derecho a la alimentación, pues ésta incluye “la aceptabilidad y pertinencia cultural de los alimentos, que consiste en que estos consideren los valores no relacionados con la nutrición que se asocian a los alimentos y el consumo de alimentos”.⁶²

⁵⁹ CONABIO, “Maíces”, 2020. Disponible en: «<https://www.biodiversidad.gob.mx/diversidad/alimentos/maices>». [Consultado el 25 de julio del 2024].

⁶⁰ CONABIO, “Cacahuacintle”, 2020. Disponible en: «<https://www.biodiversidad.gob.mx/diversidad/alimentos/maices/razas/grupo-conico/cacahuacintle>». [Consultado el 25 de julio del 2024].

⁶¹ Vázquez García, Verónica *et al.*, “Género, soberanía alimentaria y maíz en el Istmo de Tehuantepec, México”, *La Manzana de la Discordia*, 2020.

⁶² Ley General de la Alimentación Adecuada y Sostenible, artículo 4, fracción V.

Por ende, si se pone en riesgo la continuidad de la siembra del *xhuba' huinni'*, se pone en riesgo el derecho a la alimentación de las mujeres y habitantes del Istmo de Tehuantepec que lo prefieren en su dieta. Este derecho sería muy difícil de restituir si dicha raza de maíz se extinguiera por completo, dado que las características genéticas que la constituyen no se pueden reconstruir fácilmente o en escalas humanas (es decir, son un recurso natural agotable).

Si bien los ejemplos que se brindaron anteriormente son en maíz, el mismo proceso biocultural se repite para el resto de los cientos de especies comestibles originarias del país. Basta con ver la enorme diversidad de chiles: en México existen más de 100 morfotipos de la principal especie de chile, algunos fuertemente asociados a una región o a un platillo, como las rajas para las tortas y el chile poblano (nunca bajo ninguna circunstancia otro tipo)⁶³ para los chiles en nogada. De forma similar, en México se domesticaron cuatro especies de calabazas, las cuales se consumen de maneras muy distintas: los brotes tiernos como quelites, las flores en quesadillas o sopas, los frutos tiernos como verdura, las semillas como botana o como base para el pipián, y de muchas otras formas más. Para mencionar a los frijoles, no por nada existe el dicho de que en México cada familia tiene su frijol.

La relación entre alimentación y cultura no se limita a las especies completamente domesticadas como las mencionadas arriba, sino también a especies silvestres bajo manejo. Quizá el caso más emblemático lo presentan los magüeyes, entre los cuales varias especies se utilizan para hacer mezcal. Algunas plantas se cultivan, pero la producción de mezcal mayormente involucra manejar y cosechar ejemplares silvestres

⁶³ La autora de este capítulo creció en la ciudad de Puebla.

en su hábitat natural. La asociación entre la distribución natural de la especie silvestre y el mezcal que con ella se produce (por ejemplo, el mezcal tobalá a partir de la especie *Agave potatorum*) es tan estrecha, que para su comercialización se ha impulsado la implementación de indicaciones geográficas, entre ellas las denominaciones de origen, que emite el Instituto Mexicano de la Propiedad Industrial, cuyo etiquetado se especifica en las Normas Oficiales Mexicanas emitidas por la Secretaría de Economía. “El uso de estas medidas en México es reciente y requiere mayor desarrollo y precisión en beneficio de las personas que los producen y consumen”,⁶⁴ pero su existencia demuestra que el vínculo entre alimentación y cultura puede ser tan fuerte como para incidir en la legislación comercial.

Como producto de la relación bicultural que rodea a la alimentación humana, en cada región existe una combinación de alimentos cotidianos y culturalmente adecuados, que pueden ser de temporada u ocasionales. Esto está reconocido por la LGAAS como las “canastas regionales”, y todas las personas tienen derecho a un consumo diario y suficiente de los alimentos que las componen.⁶⁵ Además de reconocer el vínculo entre la alimentación y la cultura, la importancia de las canastas regionales también radica en otro aspecto clave de la LGAAS: la nutrición. Los alimentos de la agrobiodiversidad originaria de Mesoamérica tienen milenios de probar su inocuidad; constituyen una fuente balanceada no sólo de carbohidratos y proteínas, sino también de micronutrientes, como vitaminas y minerales. Esto contrasta con los alimentos ultra-procesados modernos, que suelen contener excesos de azúcares, grasas saturadas, sodio y otros elementos que no favorecen

⁶⁴ CONABIO, “Magueyes”, 2020.

⁶⁵ Ley General de la Alimentación Adecuada y Sostenible, artículo 4, fracción VII y artículo 23.

una alimentación adecuada. En otras palabras, los alimentos de raíces mexicanas no sólo son sabrosos, sino también saludables.⁶⁶

III. La diversidad genética y la sostenibilidad de la agricultura

Según la LGAAS, la sostenibilidad “consistente en que la producción de alimentos tenga un impacto ambiental reducido, con respeto a la biodiversidad y los ecosistemas, a fin de posibilitar el acceso a los alimentos por parte de las generaciones presentes y futuras”. El impacto ambiental de la agricultura es complejo y tiene varias aristas que irónicamente se retroalimentan al intentar solucionar cada reto por separado.

El impacto ambiental de la agricultura más antiguo es la deforestación para abrir terreno a los campos de cultivo, lo que representa la principal causa, actual e histórica, de pérdida de ecosistemas naturales. La intensificación de la agricultura (que involucra producir más en menos área) se planteó como una contribución para reducir la expansión de la frontera agrícola, pero los agroquímicos asociados a la agricultura intensiva se convirtieron en un nuevo impacto negativo. Por ejemplo, los fertilizantes eventualmente son arrastrados por los ríos hacia el mar, donde incrementan la frecuencia y severidad de crecimientos masivos de algas que acaban con la vida marina local (“zonas muertas”). De manera similar, el uso de pesticidas ha dañado a organismos que no eran el objetivo, que de hecho beneficiaban a la agricultura, como a las abejas que polinizan los cultivos. Por último, los métodos del mejoramiento formal aplicados a generar variedades

⁶⁶ García Ramírez, Hernán José *et al.*, “Fortalecimiento de la salud con comida, ejercicio y buen humor: la dieta de la milpa corazón de la cocina mexicana, alimentación regional mexicana saludable y culturalmente pertinente”, 2024.

que utilicen menos agroquímicos han tenido también efectos adversos. Principalmente, han derivado en la disminución de la agrobiodiversidad, lo cual vuelve al sistema agrícola más vulnerable ante el surgimiento de nuevas plagas y el cambio climático, incrementando a su vez la dependencia de agroquímicos.

La diversidad genética de las especies que forman parte de la agrobiodiversidad (tanto domesticadas como de sus parientes silvestres) ofrece opciones para que la agricultura pueda adaptarse a nuevas condiciones, sea más resiliente y disminuya su impacto ambiental. Sin embargo, esto implica no sólo utilizar la diversidad genética, sino repensar su rol dentro de la agricultura y el de las personas que la mantienen.

1. Los sistemas de semillas tradicionales como proveedores de "servicios evolutivos" que generan y mantienen la diversidad genética

La Revolución verde catalizó el desarrollo de “sistemas formales de semillas”, en el cual las personas agricultoras deben comprar las semillas de variedades (producto del mejoramiento formal) para usarlas cada ciclo, en contraste con los “sistemas tradicionales” en los que las personas guardan y reutilizan sus propias semillas, como se ha descrito anteriormente. La clasificación de los sistemas de semillas en tradicionales y formales presenta dos puntos extremos de un continuo, pues en la práctica, muchas personas utilizan semillas de ambos sistemas para diferentes propósitos, a veces incluso en la misma parcela.⁶⁷

La mayor diversidad genética de los cultivos se encuentra en las variedades locales que las familias campesinas mantienen en los sistemas

⁶⁷ Mastretta-Yanes, Alicia *et al.*, “Human management...”, *op. cit.*

tradicionales de semillas. Esto no se encuentra limitado a la variación asociada a preferencias culturales que se discutieron anteriormente, sino también a la diversidad adaptativa. Cuando las personas escogen, guardan y utilizan al siguiente ciclo agrícola sus semillas (u otra forma de propagación), incidentalmente o no, también escogen entre las plantas que se dieron mejor bajo sus condiciones ambientales abióticas (*p. ej.* la cantidad de precipitación, la temperatura o el tipo de suelo) y bióticas (*p. ej.* la presencia de determinados herbívoros o comunidades de microorganismos del suelo). Esto hace que las variedades locales no sólo cumplan con las preferencias culturales, sino que además estén adaptadas localmente. Por ejemplo, volviendo con el Zapalote Chico, éste es el maíz que mejor se da en las condiciones de la agricultura de temporal del Istmo.

Hay que destacar que muchas características relacionadas con la adaptación local no dependen exclusivamente de la selección natural, sino que están estrechamente relacionadas con el conocimiento tradicional de cómo usarlas. Por ejemplo, habitantes de los pueblos originarios de las tierras áridas del suroeste de los Estados Unidos de América y el oeste de México, tienen unas variedades locales de maíz cuyas semillas siembran hasta con 45 cm de profundidad, lo que permite a las plantas acceder a la humedad que no está disponible más superficialmente, y así poder crecer en condiciones secas.⁶⁸ Las plántulas de maíz de otros sitios por lo general no logran emerger si son sembradas tan profundo. Al practicar la siembra profunda en la actualidad, las personas de estos pueblos continúan seleccionando las plantas con la variación genética necesaria para crecer desde las profundidades. Debido a este tipo de rasgos que confieren adaptaciones interesantes, las variedades locales de los cultivos son “un valioso

⁶⁸ Collins, G. N., “Pueblo Indian Maize Breeding”, *Journal of Heredity*, 1914.

reservorio de riqueza en moléculas y genes para el desarrollo sustentable del país”.⁶⁹

Las variedades locales son los materiales a partir de los cuales el mejoramiento formal comenzó a desarrollar variedades de alto rendimiento (VARs) en la Revolución verde. La diversidad genética se seleccionó para que las VARs fueran muy productivas en ambientes óptimos (con riego e insumos), donde por lo general se producen en monocultivos que maximizan el rendimiento por unidad de área. Pero, aunque son muy productivas, son más vulnerables ante el cambio ambiental y el surgimiento de plagas. Esto se debe a que tienen una baja diversidad genética a nivel poblacional. Es decir, los individuos que componen los campos de cultivos son muy parecidos entre sí, incluso idénticos. Por ende, si un individuo es susceptible a una nueva enfermedad, significa que el resto también lo será; así, hectáreas completas pueden perderse rápidamente. Por ejemplo, entre 1970 y 1971 campos enteros de una variedad mejorada de maíz de los Estados Unidos sucumbieron ante un patógeno, lo que causó pérdidas de 5 mil millones de dólares (estandarizados al 2015).⁷⁰

A la fecha, mucha de la investigación agrícola, de México y el extranjero, se centra en describir la diversidad genética de las variedades locales para utilizarlas como “donadoras” de diversidad genética para programas de mejoramiento, tanto del sector público como del privado (aunque el segundo ha ido acaparando más financiamiento). La resistencia a patógenos ha sido un objetivo importante, pero en los últimos años se ha puesto especial atención en encontrar rasgos

⁶⁹ Ley de Bioseguridad, artículo 9, fracción I.

⁷⁰ Bruns, H. Arnold, “Southern Corn Leaf Blight: A Story Worth Retelling”, *Agronomy Journal*, 2017.

que puedan permitir a los cultivos enfrentar condiciones adversas sin necesidad de tantos insumos agrícolas, haciendo así más sostenible a la agricultura. Por ejemplo, los maíces nativos de la raza Olotón, tienen la capacidad de “fijar nitrógeno”. Es decir, éstos generan su propio fertilizante. Conferir esta capacidad a otros maíces podría reducir sustancialmente el uso de fertilizantes químicos y con ello disminuir los problemas que causan (como las “zonas muertas” antes mencionadas). Suena bien como objetivo agrícola, pero viene con una serie de implicaciones éticas, sociales, comerciales y legales.

La diversidad genética que confiere su particular característica al Olotón fue generada y es mantenida por los pueblos originarios y comunidades campesinas de Chiapas, Oaxaca y Guatemala. Una compañía estadounidense, que trabajó con una comunidad oaxaqueña para estudiar sus Olotones, desea utilizar esta diversidad para generar y comercializar variedades mejoradas de maíz. Esto desató una fuerte controversia⁷¹ porque puso los reflectores en preguntas muy difíciles de responder.⁷² El Protocolo de Nagoya, un acuerdo internacional producto del CBD, tiene como objetivo la participación justa y equitativa de los beneficios derivados de la utilización de los recursos genéticos. Con este instrumento, que México ratificó, se pretendía brindar mayor

⁷¹ Kloppenburg, Jack *et al.*, “The Nagoya Protocol and nitrogen-fixing maize: Close encounters between Indigenous Oaxacans and the men from Mars (Inc.)”, *Elementa: Science of the Anthropocene*, 2024, p. 00115. Véanse también las referencias citadas en esa obra y los artículos en respuesta publicados en esa misma revista.

⁷² ¿Puede una compañía utilizar para fines privados esta diversidad genética? Si la respuesta fuera sí, ¿debería repartir los beneficios (monetarios o de otro tipo) con quienes generaron y mantienen dicha diversidad con sus prácticas tradicionales? Si la respuesta fuera sí, ¿a qué personas en específico (*p. ej.* ¿personas de Oaxaca que colaboraron en el estudio científico, pero no de otros lugares?), y bajo qué acuerdos y cómo deberían repartirse esos beneficios? Si las compañías no pueden usar esta diversidad, ¿se estaría favoreciendo a que la agricultura dependa de insumos contaminantes que afectan a la población en general?

seguridad jurídica y transparencia para los proveedores y usuarios de recursos genéticos. Pero en la práctica, su implementación ha resultado en casos muy polémicos y ha dejado en claro que se requiere discutir otras alternativas en torno al acceso y uso de diversidad genética de los cultivos como un bien común.⁷³

Parte de dicha discusión debería comenzar por reconocer de dónde proviene la diversidad genética de las variedades locales y qué se requiere para que siga existiendo. Los sistemas de semillas tradicionales permiten una retroalimentación biocultural entre conocimiento tradicional y diversidad genética, el cual se ha dado por milenios en condiciones ambientales muy distintas, con diferentes preferencias culturales a lo largo y ancho del país. Como consecuencia, parte de los genes de un cultivo puede estar sujeta a la selección natural, como el resistir una onda de calor; otra parte, bajo selección artificial, como la forma del grano.⁷⁴ Por ende, la diversidad genética de los cultivos va mucho más allá del número de variedades que puedan ser nombradas por sus características físicas (*p. ej.* “60 razas de maíz nativo”, “100 tipos de chiles”) ya que además, dentro de cada tipo de cultivo identificable morfológicamente existen poblaciones con sus propias adaptaciones (a estas poblaciones se refiere el término “variedades locales”, o *landraces* en inglés, y es distinto del término “raza”). Adicionalmente, el surgimiento de esta diversidad no es un fenómeno estático: a la fecha, millones de personas participan en los sistemas de semillas tradicionales año con año.

⁷³ Peña Sanabria, Karla A. *et al.*, *Semillas para el bien común: Compendio de experiencias latinoamericanas y herramientas legales para su defensa en México*, Laboratorio Nacional de Ciencias de la Sostenibilidad, 2020.

⁷⁴ Caldu-Primo, José Luis *et al.*, “Finding a Needle in a Haystack: Distinguishing Mexican Maize Landraces Using a Small Number of SNPs”, *Frontiers in Genetics*, 2017, p. 8.

En términos genéticos, el que millones de personas participen es muy importante porque significa que, aunque sus campos de cultivo pueden ser pequeños, en lo agregado, las familias campesinas contribuyen con muchas plantas que se reproducen y pasan su diversidad genética a la siguiente generación, elevando el *tamaño efectivo poblacional* del cultivo.⁷⁵ Así, la agricultura campesina conjunta en un solo sistema, los elementos para incidir positivamente en la diversidad adaptativa: tamaño efectivo poblacional alto, alta diversidad genética basal y condiciones ambientales distintas. Como resultado, las familias campesinas que utilizan sus propias semillas de variedades nativas, no sólo son “herederas” de esa diversidad genética, sino que continúan produciendo diversidad genética al mantener los cultivos bajo evolución. Por ende, similar a cómo los ecosistemas naturales proveen servicios ambientales (como la generación de oxígeno), las familias campesinas que participan en los sistemas tradicionales de semillas proveen “servicios evolutivos” al generar y mantener diversidad genética.⁷⁶ El mejoramiento formal y los sistemas formales de semillas dependen de estos servicios.

⁷⁵ Bellon, Mauricio R. *et al.*, “Evolutionary and food supply implications of ongoing maize domestication by Mexican campesinos”, *Proc. R. Soc. B*, 285(1885), 2018.

⁷⁶ Mastretta-Yanes, Alicia *et al.*, “Human management...”, *op. cit.*

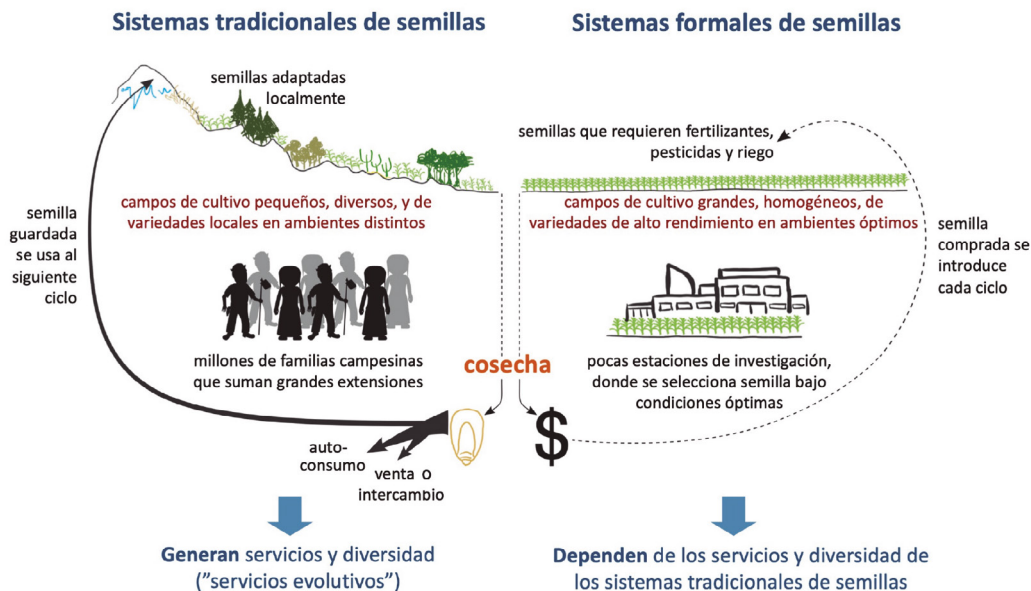


Figura 2. Sistemas tradicionales y sistemas formales de semillas. Fuente: imagen de elaboración propia.

Sin embargo, desde la segunda mitad del siglo XX, los apoyos económicos y políticos han favorecido a los sistemas formales de semillas a expensas de los sistemas tradicionales y de los beneficios públicos que generan. Por ejemplo, la mayor parte del financiamiento y los esfuerzos institucionales se han enfocado en generar variedades útiles dentro de la lógica de la agricultura intensiva en ambientes óptimos, mientras que otro tipo de herramientas (*p. ej.* mejoramiento participativo y técnicas agroecológicas) dirigidas a favorecer a las variedades

locales dentro de los ambientes y modos de producción de la agricultura campesina, han sido menos apoyadas. Las familias campesinas que participan en los sistemas tradicionales de semillas sólo continuarán cultivando variedades locales si éstas les brindan beneficios (monetarios o de otro tipo) a sus familias y a sus comunidades y si sus valores culturales son respetados y preservados.⁷⁷ Por ende, para impulsar la sostenibilidad de la agricultura y así el derecho a la alimentación, no basta con usar a las variedades locales como fuente de diversidad, sino que las políticas públicas deben favorecer a las familias campesinas y a la producción de las variedades locales de sus cultivos.

2. Las dos caras de la moneda de la diversidad genética de los parientes silvestres para la sostenibilidad

No es de sorprenderse que haya una coincidencia muy alta entre los sitios de donde son originarios los cultivos y donde se distribuyen sus parientes silvestres, pues significa que en esos lugares había mucho de dónde elegir cuando se comenzaron a domesticar las plantas. En Mesoamérica hay cerca de 3,000 especies de parientes silvestres;⁷⁸ dada la intrincada topografía e historia climática de la región, cada una tiene poblaciones adaptadas a condiciones diversas. Por ejemplo, el ancestro silvestre del maíz es el teocintle del Balsas (subespecie *Zea mays* ssp. *parviglumis*), que es de tierras cálidas. Pero gran parte del éxito del maíz se debe a que muy temprano en el proceso de domesticación, éste se cruzó con otro de sus parientes silvestres (el teocintle de la subespecie *Zea mays* ssp. *mexicana*), pero de tierras altas y más

⁷⁷ *Ibidem*.

⁷⁸ Goettsch, Bárbara *et al.*, "Extinction risk of Mesoamerican crop wild relatives", *Plants, People, Planet*, 2021, p. 3.10225.

frías.⁷⁹ Esta mezcla genética permitió que el maíz contara con la capacidad de adaptarse a prácticamente todas las condiciones climáticas del país. Diez mil años después, los parientes silvestres y su diversidad genética continúan siendo relevantes para adaptar los cultivos a nuevas condiciones.

El proceso de domesticación implica una disminución de la diversidad genética debido a que la población domesticada inicia a partir de un subconjunto de individuos tomados de la población silvestre y, por ende, una subrepresentación de la diversidad original. Esto se conoce como “cuello de botella”. Sumado a esto, la selección artificial suele ser muy marcada en seleccionar una característica en particular (*p. ej.* un color que era poco frecuente), lo que lleva a que se pueda perder otra diversidad (*p. ej.* asociada a la resistencia a enfermedades) que no estuviera presente en los individuos con la característica morfológica deseada. Al no estar bajo domesticación, los parientes silvestres tienden a poseer más diversidad genética que los cultivos, particularmente en genes relacionados con sobrevivir bajo las condiciones adversas donde habitan. Esta diversidad genética puede incorporarse a los cultivos, para ayudar a adaptarlos a condiciones climáticas desfavorables o a enfermedades, ya sea de forma tradicional como lo hacen las familias campesinas, mediante mejoramiento formal o mediante técnicas biotecnológicas. En los dos primeros casos, esto es gracias a que las especies domesticadas por lo general pueden cruzarse con sus parientes silvestres.

El que los cultivos y sus parientes puedan cruzarse, se aprovecha de forma tradicional: muchas familias campesinas toleran a los parientes

⁷⁹ Hufford, Matthew, *et al.*, “Comparative population genomics of maize domestication and improvement”, *Nature Genetics*, 2012.

silvestres dentro o cerca de sus campos para que se crucen con sus cultivos, o incluso deliberadamente fomentan las cruzas para “fortalecer” a sus cultivos.⁸⁰ Por ejemplo, en la Sierra de Manantlán, Jalisco, algunos campesinos permiten que crezcan individuos del teocintle *Zea diploperennis* (un pariente silvestre del maíz, que no es la especie ancestral) en medio de sus campos de maíz. Luego colectan la semilla producida por el teocintle que fue fertilizado por los maíces (híbrida). Al siguiente año vuelven a cruzar a los híbridos con los maíces y al que le sigue, cultivan normalmente la mezcla de maíz-teocintle. Ésta es menos vulnerable ante ciertas plagas y genera granos más duros, lo que los hace más resistentes a los insectos que atacan la cosecha ya almacenada.⁸¹ Sin embargo, quizás el uso más famoso de la diversidad genética de parientes silvestres se ha dado dentro del contexto del mejoramiento formal: una papa silvestre de México (*Solanum demissum*) ayudó a conferir a las papas domesticadas (*Solanum tuberosum*) resistencia al tizón tardío de la papa (una enfermedad causada por un hongo). Este patógeno causó la hambruna irlandesa en la década de 1840 y continúa diezmando a Europa y los cultivares estadounidenses hoy en día.⁸²

El mejoramiento formal ha usado parientes silvestres desde finales del siglo XIX, mientras que, en los centros de origen de los cultivos, se han usado de forma tradicional por miles de años. Además de las diferencias entre el mejoramiento formal y tradicional que se han explicado previamente, una diferencia adicional es que las familias

⁸⁰ Casas, Alejandro, “*In situ* Management...”, *op. cit.*

⁸¹ Benz, Bruce, *et al.*, “Ecology and ethnobotany of *Zea diploperennis*: A preliminary study”, *Maydica*, 1990.

⁸² Śliwka, Jadwiga y Zimnoch-Guzowska, Ewa, “Resistance to late blight in potato”, en R. K. Varshney y R. Tuberosa (eds.), *Translational Genomics for Crop Breeding*, 2013, pp. 221-240.

campesinas normalmente ocupan los parientes silvestres que se distribuyen de forma natural cerca de sus campos de cultivo, mientras que el mejoramiento formal puede ocupar especies de cualquier sitio e incluso de más de una especie. Tal es el caso del ejemplo de las papas mencionadas anteriormente: a mediados del siglo XX, el tizón tardío evolucionó resistencia a la protección brindada por la diversidad genética de la papa silvestre *Solanum demissum*; entonces, el mejoramiento formal se enfocó en usar otras tres especies de papas silvestres como fuente de diversidad genética contra ese patógeno.⁸³ El uso de la diversidad genética de los parientes silvestres para el mejoramiento formal de los cultivos ha tenido un impacto económico estimado en miles de millones de dólares.⁸⁴ Esto ha derivado en intensas discusiones éticas y legales sobre quién puede tener acceso a la diversidad de los parientes silvestres, cómo (y a quiénes) distribuir los beneficios de su utilización y cómo financiar su conservación.⁸⁵

Aunque las aportaciones, actuales y potenciales, de los parientes silvestres hacia la sostenibilidad de la agricultura son enormes, pueden tener también una cara nociva. Algunos parientes silvestres pueden volverse un problema al cruzarse con los cultivos de manera no deseada o incluso reemplazar al cultivo en los terrenos sembrados, por lo que en ciertos sitios se les considera una maleza, sobre todo cuando se vuelven invasores fuera de su distribución natural. Por ejemplo, el arroz fue domesticado en Asia, pero existen arroces silvestres de origen feral⁸⁶ en los Estados Unidos, donde se consideran una plaga agrícola.

⁸³ *Ibidem*.

⁸⁴ Tyack, Nicholas *et al.*, “The potential of payment for ecosystem services for crop wild relative conservation”, *Plants*, vol. 9, núm. 10, 2020, artículo 10.

⁸⁵ *Ibidem*.

⁸⁶ “Feral” se refiere a poblaciones domesticadas que se “asilvestraron” después de pasar varias generaciones en estado silvestre. Es decir, no son especies silvestres originales,

Esta plaga es resistente a los herbicidas ¿cómo?, se sembró un arroz resistente a los herbicidas, lo que permitía fumigar para eliminar al arroz silvestre. Sin embargo, al poco tiempo ocurrió flujo génico entre las poblaciones silvestres y cultivadas, los arroces híbridos capaces de resistir el herbicida sobrevivieron y a partir de ellos se restauró la población, creando una “súper maleza”.⁸⁷

El flujo génico entre cultivos y sus parientes silvestres ocurre de manera natural e involuntaria en todos los lugares donde coexisten. Esto incluye sitios en donde los parientes silvestres fueron introducidos, como los teocintles a España o el arroz a los Estados Unidos, pero son mucho más comunes en los centros de origen y diversidad de los cultivos, pues ahí por definición se encuentra la mayor diversidad de sus parientes silvestres. En México, el flujo génico entre cultivos y sus parientes silvestres se ha demostrado ampliamente en maíz,⁸⁸ algodón⁸⁹ y varios otros cultivos. Como se mencionó anteriormente, esto forma parte del proceso de domesticación que se ha efectuado en nuestro territorio por miles de años. Sin embargo, de cara a la presencia de organismos transgénicos, el flujo génico puede llevar a efectos no previstos. Por ejemplo, los algodones silvestres generan néctar en unas glándulas especiales fuera de las flores, que utilizan para alimentar hormigas a cambio de que éstas los protejan de insectos herbívoros.

pero se comportan como tales. Las poblaciones ferales pueden iniciarse si se abandona un campo de cultivo, o si algunas semillas caen fuera de las zonas cultivadas y empiezan a reproducirse.

⁸⁷ Wedger, Marshal *et al.*, “Genomic revolution of US weedy rice in response to 21st century agricultural technologies”, *Communications Biology*, 2022.

⁸⁸ Rojas-Barrera, Idalia *et al.*, “Contemporary evolution of maize landraces and their wild relatives influenced by gene flow with modern maize varieties”, *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 2019.

⁸⁹ Vega, Melania *et al.*, “Multiple domestication events explain the origin of *Gossypium hirsutum* landraces in Mexico”, *Ecology and Evolution*, 2023.

Sin embargo, aunque no era el objetivo, los algodones silvestres que adquirieron transgenes por flujo génico, no generan dicho néctar. Esto cambia su relación con las hormigas y la dinámica que los algodones silvestres tienen dentro de su ecosistema.⁹⁰ Además, esto puede afectar la diversidad genética de los algodones silvestres, pues la selección natural puede actuar de forma distinta en los individuos con y sin transgenes. Debido a este tipo de efectos, los términos “centro de origen y de diversidad” se definen dentro de la Ley de Bioseguridad y los análisis de riesgo no son los mismos cuando se trata o no de un cultivo originario de México.

En resumen, la diversidad genética de los parientes silvestres contribuye al derecho a la alimentación al ayudar a hacer más sostenible la agricultura, pero no deben considerarse como una mera fuente de diversidad, sino como parte de un complejo de especies silvestre-domesticado⁹¹ en el que el flujo génico tiene implicaciones positivas y negativas.

E. ¿Cómo saber si las actividades humanas deterioran a la diversidad genética?

El artículo 4o. de la Constitución establece que “el daño y deterioro ambiental generará responsabilidad para quien lo provoque en términos de lo dispuesto por la ley”.⁹² De acuerdo con la Ley Federal de Responsabilidad Ambiental, el concepto de *daño al ambiente* significa cualquier pérdida, cambio, deterioro, menoscabo, afectación o modificación adversos y mensurables de los hábitats, de los ecosistemas,

⁹⁰ Vázquez-Barrios, Valeria *et al.*, “Ongoing ecological and evolutionary consequences by the presence of transgenes in a wild cotton population”, *Scientific Reports*, 2021, p. 1959.

⁹¹ Wegier Briuolo, Ana Laura, “Informe de experto...”, *op. cit.*, p. 1.

⁹² Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos.

de los elementos y recursos naturales, de sus condiciones químicas, físicas o biológicas, de las relaciones que se dan entre éstos, así como de los servicios ambientales que proporcionan.⁹³ Bajo esta definición, la pérdida o afectación de la diversidad genética puede constituir un daño al ambiente. Pero, dado que el cambio evolutivo es la norma en la naturaleza, no todo cambio necesariamente implica la pérdida de diversidad genética o es adverso. Por ende, para saber si la diversidad genética está siendo afectada, es necesario analizarla de cara a los cambios esperados bajo condiciones normales *versus* incrementadas o aceleradas por causas antrópicas. Lo anterior puede involucrar la medición formal de la diversidad genética, pero también pueden usarse indicadores que se enfoquen en los procesos que afectan a la diversidad genética.

I. Procesos que afectan negativamente a la diversidad genética

En términos generales, los siguientes fenómenos afectan a la diversidad genética: (i) la pérdida de poblaciones; (ii) poblaciones demasiado pequeñas; (iii) el flujo génico no deseado, y (iv) sesgos en qué individuos se reproducen.⁹⁴

La *pérdida de poblaciones* es la forma más drástica y evidente de perder diversidad genética. Si una población desaparece, se pierde también la variación genética que sólo existía en esa población, o por lo menos que era más abundante ahí. Una población puede extinguirse si se destruye su hábitat natural en una región (aunque en otros sitios éste

⁹³ Para una explicación detallada de la terminología biológica mencionada en esta definición, véase Cossío, José Ramón *et al.*, *Defensa legal...*, *op. cit.* pp. 33-110.

⁹⁴ Laikre, Linda, *et al.*, "Potentials for monitoring gene level biodiversity: Using Sweden as an example", *Biodiversity and Conservation*, 2008.

siga disponible) o si es sobreexplotada localmente, por ejemplo. En el caso de las especies domesticadas, una población puede desaparecer porque la gente deja de cultivarla o criarla en una localidad.

El que las poblaciones continúen existiendo no significa que estén exentas de perder diversidad genética, ya que cuando las poblaciones son pequeñas tienden a perder variación a lo largo de las siguientes generaciones por efectos de la deriva génica. Este es un proceso azaroso que simplemente ocurre. El factor clave es el *tamaño efectivo de la población* “ N_e ” que, como se mencionó antes, no es igual al número de individuos, sino un concepto genético. Tras décadas de estudios teóricos y empíricos se ha encontrado que, por debajo de un tamaño efectivo de 500 (que no es lo mismo que 500 individuos, ver abajo), una población comienza a perder diversidad genética. Esto no pone en riesgo a la población por sí mismo, pero sí le resta opciones para que pueda adaptarse a nuevas condiciones ambientales. Por debajo de un tamaño efectivo de 50, el apareamiento entre parientes aumenta, incrementando la frecuencia de enfermedades hereditarias y favoreciendo sistemas inmunes menos eficientes.

El *flujo génico* no deseado también puede llevar a efectos perjudiciales, al cambiar la composición genética de la población. Previamente se ejemplificaron algunos efectos nocivos del flujo génico cuando involucra organismos transgénicos, pero las afectaciones también pueden suceder aunque no haya transgénicos involucrados. Por ejemplo, el flujo génico puede introducir variación genética “mal adaptada” a las condiciones locales; es decir, era útil en su lugar de origen pero no funciona tan bien en la población destino. Como resultado, la progenie que herede esa variación podría no sobrevivir, disminuyendo así el tamaño de la población. Si el flujo es muy grande en una sola dirección, por ejemplo, porque se escapan muchos peces de criaderos en

cautiverio hacia las poblaciones silvestres (más pequeñas), también se puede sustituir la variación original. Aunque puede no haber problemas de mala adaptación en este caso, se pierde diversidad que quizá no existía en otro lugar.

Por último, la composición genética de una población también puede cambiar sustancialmente si se introducen sesgos en la reproducción de los organismos, lo que altera los procesos naturales. Esto puede ocurrir de forma involuntaria como consecuencia de actividades humanas. Por ejemplo, las redes de pesca dejan escapar a los peces más chicos y seleccionan a los que son demasiado grandes para pasar entre los orificios. Al no ser pescados, los peces pequeños logran reproducirse, dando como resultado de la sobreexplotación pesquera que la diversidad genética asociada a peces más grandes se pierde y que cada vez haya más peces pequeños.⁹⁵

II. Medir y monitorear la diversidad genética

Identificar cuantitativamente cambios en la diversidad genética requiere medirla formalmente a través del análisis del ADN de ejemplares, lo que a su vez requiere conocimiento experto y trabajo de campo, de laboratorio y bioinformático (computacional). Una de las técnicas más usadas para medir la diversidad genética es la secuenciación, ésta se realiza con máquinas especializadas que pueden leer las secuencias de ADN de diversos organismos de forma rápida y precisa; y, de esta manera, analizar las diferencias genéticas existentes. Desafortunadamente, describir con gran detalle las formas de medir la diversidad

⁹⁵ Bowles, Ella *et al.*, “Size reductions and genomic changes within two generations in wild walleye populations: Associated with harvest?”, *Evolutionary Applications*, 2020.

genética va más allá del alcance de esta obra; baste decir que se utilizan índices y análisis estadísticos desarrollados por la *genética de poblaciones* (una rama del conocimiento con casi un siglo de existencia), un sólido fundamento teórico-empírico y una comunidad de personas expertas dedicadas al tema en diversas instituciones del país y del mundo.

Aunque han disminuido los costos de secuenciación y cada vez se cuenta con más personas capacitadas e infraestructura para analizar la diversidad genética, la realidad es que medirla formalmente sigue siendo costoso, lento (considerando el proceso completo) y requiere de conocimiento especializado, aspectos que entorpecen el que la diversidad genética sea tomada en cuenta en el diseño de estrategias de conservación, manejo y restauración de la biodiversidad, y en la impartición de justicia. Por eso, aunque los datos genéticos aportan información muy valiosa, también es válido utilizar indicadores enfocados en los procesos que afectan a la diversidad genética mencionados arriba.

Así, las poblaciones pueden definirse genéticamente a través de análisis del ADN de ejemplares a lo largo de la distribución de una especie, mismos que luego se comparan entre sí para definir grupos que se consideran poblaciones distintas. En muchos casos, las poblaciones también pueden definirse sin datos genéticos, a partir de las características de su distribución (*p. ej.* montañas diferentes) y capacidad de dispersión (esto es, las aves pueden moverse más fácil entre montañas que los peces entre lagos). En el caso de especies domesticadas, las poblaciones también pueden definirse con base en categorías morfológicas como “razas” porque al perderse una raza se pierden sus características genéticas. Sin embargo, como se mencionó con el ejemplo de maíces, dentro de una raza pueden existir diversas poblaciones.

Aunque las poblaciones pueden definirse sin datos genéticos, éstos son particularmente útiles para delimitar poblaciones cuando el aislamiento geográfico no es claro, pueden usarse para determinar la procedencia de un individuo, e incluso pueden determinar si se trata de especies distintas.

El tamaño efectivo puede estimarse utilizando datos genéticos, lo cual representa la forma más exacta de hacerlo y toma en cuenta cambios demográficos que pudieran ocurrir en el pasado sin que lo supiéramos. Sin embargo, a falta de datos genéticos, el tamaño efectivo puede aproximarse a partir del número de machos y hembras adultas, pues, en la mayoría de las especies, el tamaño efectivo tiende a ser el 10 % del tamaño de la población adulta. Por ejemplo, 3,000 ranas adultas equivalen a un tamaño efectivo de 300. Este porcentaje puede cambiar ligeramente debido a sesgos naturales en las características de la especie. Cuando estos sesgos son creados por actividades humanas, por ejemplo, al crear poblaciones clonales, como en el caso de los magueyes productores de tequila, es posible saber que el tamaño efectivo está siendo afectado, aunque no se cuantifique genéticamente.

El flujo génico puede medirse mediante datos genéticos y análisis bioinformáticos, lo que permite cuantificar si es mayor de una dirección hacia otra, incluso puede detectarse si se intercambiaron ciertos genes en específico. Sin datos genéticos, puede asumirse que hubo flujo génico si se encuentran organismos con características morfológicas “híbridas”, pero esto no permite cuantificarlo. En el caso de flujo transgénico, la presencia del transgén en poblaciones que no eran transgénicas es evidencia de que ocurrió flujo génico. Los transgenes pueden detectarse con o sin la necesidad de secuenciación,

mediante pruebas de laboratorio⁹⁶ que funcionan parecido a las pruebas rápidas de COVID-19 o de embarazo. De manera similar, los sesgos hacia qué subconjunto de la población se reproduce también pueden determinarse con datos genéticos, u observarse en las características físicas de los organismos, como en el ejemplo de la reducción del tamaño de los peces.

Dado que medir la diversidad genética formalmente es (relativamente) difícil y costoso, los esfuerzos de monitoreo de la diversidad genética se han enfocado en un puñado especies de la agrobiodiversidad o de especies amenazadas con un alto componente emblemático, como el lobo mexicano. Sin embargo, el Marco Global de la Biodiversidad Kunming-Montreal (MGB) adoptado en 2015 reconoció la importancia de la diversidad genética, no sólo para estos tipos de especies, sino para la biodiversidad en general, particularmente de cara a poder mantener el potencial adaptativo para enfrentar el cambio climático. Por eso, el Marco de Monitoreo del MGB incluye los siguientes indicadores de diversidad genética: (1) *Indicador Ne 500*: la proporción de poblaciones dentro de una especie con un tamaño efectivo mayor a 500. Es decir, la proporción de poblaciones de una especie que son lo suficientemente grandes para mantener su diversidad genética. (2) *Indicador Poblaciones Mantenido*: la proporción de poblaciones que continúan existiendo dentro de una especie relativo al número de poblaciones que existían originalmente. Es decir, si se mantiene la diversidad a lo largo de las poblaciones de una especie, y (3) *Indicador especies monitoreadas con estudios de ADN*: el número de especies que se están monitoreando con estudios moleculares. Esto

⁹⁶ Wegier, Ana, *et al.*, "Recent long-distance transgene flow into wild populations conforms to historical patterns of gene flow in cotton (*Gossypium hirsutum*) at its centre of origin", *Molecular Ecology*.

permite priorizar los recursos de secuenciación en aquellas especies donde se requieran datos genéticos, por ejemplo, para cuantificar el flujo génico. El “número de especies monitoreadas con estudios de ADN” no fue adoptado como indicador en el MGB, pero se recomienda usarlo. El primer piloto para utilizar los indicadores “Ne 500” y “Poblaciones Mantenidoas” en nueve países, entre los que se encontró México, demostró que es factible utilizar este enfoque para monitorear la diversidad genética haciendo uso de la información que ya está disponible tanto en estudios genéticos, como en estudios ecológicos, datos de ciencia ciudadana y conocimiento de comunidades locales.⁹⁷ Esto abre la puerta a que sea más sencillo detectar afectaciones a la diversidad genética y actuar en consecuencia.

III. Algunos ejemplos jurídicos donde se han utilizado datos genéticos de la biodiversidad

- El análisis genético de las comunidades bacterianas de Cuatro Ciénegas, Coahuila, determinó que este sitio tenía una diversidad única. Este estudio desencadenó la protección legal de dicho acuífero, mediante su establecimiento como zona reglamentada y la clausura de pozos.⁹⁸
- En los Estados Unidos de América, la secuenciación del ADN de mariscos vendidos en supermercados y restaurantes se ha utilizado para demostrar fraude cuando los

⁹⁷ Mastretta-Yanes, Alicia *et al.*, “Multinational evaluation of genetic diversity indicators for the Kunming-Montreal Global Biodiversity Framework”, *Ecology Letters*, 2024, p. e14461.

⁹⁸ Decreto por el que se establece como zona reglamentada aquella que ocupa el acuífero denominado Cuatrociénegas, ubicado en el Estado de Coahuila. Enrique Peña Nieto, Presidente de los Estados Unidos Mexicanos. Ciudad de México, DOF, 2 de septiembre de 2013.

comercios venden una especie distinta a la que dicen, como langosta en vez de camarón. Esto es un fraude al consumidor, además de una forma de lucrar con la evasión de vedas o prohibición de pesca de ciertas especies, por lo que ha tenido consecuencias comerciales y legales.⁹⁹

- La tribu Karuk, nativa del territorio que ahora es California, respaldó con estudios genéticos una petición al gobierno de los Estados Unidos de América, para enlistar en la Ley de Especies en Peligro de Extinción a una población de salmones que migran aguas arriba en primavera (en vez de en otoño, como el resto de las poblaciones), y que forman parte de una tradición importante para la tribu. Los estudios científicos mostraron que existe una base genética en la migración primavera *versus* otoño, lo que ya era reconocido por el conocimiento tradicional.¹⁰⁰
- En Suiza, un proceso judicial contra un cazador furtivo se apoyó en datos genéticos. El perfil genético de un ciervo cazado coincidía con el de la población genética local, no con el lugar de origen de donde el cazador furtivo afirmaba haber cazado al animal. El caso aún no se ha resuelto.¹⁰¹
- La patente estadounidense (#5894079) sobre el frijol amarillo “Enola” fue revocada en julio de 2009 después de que se demostrara con datos genéticos que provenía de cultivares preexistentes de frijoles amarillos originarios de

⁹⁹ Kimberly Warner *et al.*, “Oceana study reveals seafood fraud nationwide”, *Oceana*, 2013.

¹⁰⁰ Wilcox, Christie, “Geneticists light up debate on salmon conservation”, *The Scientist Magazine*, 2023.

¹⁰¹ Comunicación personal Felix Gugerli Kuenzle, Swiss Federal Research Institute WSL.

México, y que otros frijoles en bancos de semillas también tenían la coloración amarilla, por lo que la patente carecía de novedad.¹⁰²

- Los efectos nocivos contra el medio ambiente, en detrimento del derecho a la alimentación, del flujo transgénico en algodones y maíces se presentaron como parte de los argumentos de México ante el Panel de solución de controversias del T-MEC en 2023-2024.¹⁰³

F. Conclusiones

La diversidad genética está estrechamente relacionada con la conservación del medio ambiente y la resiliencia de los ecosistemas, lo que la liga al derecho al medio ambiente sano. La diversidad genética está también relacionada con poder producir alimentos nutritivos, culturalmente adecuados y de manera ambientalmente sostenible, por lo que su vínculo con el derecho a la alimentación es ineludible. Aunque medirla formalmente puede ser costoso y requiere conocimiento experto, también es factible determinar posibles afectaciones a la diversidad genética sin tener datos basados en ADN, utilizando indicadores. Si bien a la fecha existen relativamente pocos antecedentes que vinculen el nivel genético de la biodiversidad con la impartición de justicia, esto es posible y necesario, no sólo para garantizar los derechos de quienes los gozamos actualmente, sino también de las generaciones futuras.

¹⁰² Peña Sanabria, Karla *et al.*, *Semillas para el bien común...*, *op. cit.*, pp. 30-31.

¹⁰³ Wegier Briuolo, Ana Laura, "Informe de experto...", *op. cit.*

Bibliografía

- Acevedo Gasman, Francisca *et al.*, “La bioseguridad en México y los organismos genéticamente modificados: cómo enfrentar un nuevo desafío”, *Capital natural de México, vol. II: Estado de conservación y tendencias de cambio*, Comisión Nacional para el Conocimiento y Uso de la Biodiversidad, México, 2009, pp. 319-353.
- Aguirre-Liguori, Jonás *et al.*, “Connecting genomic patterns of local adaptation and niche suitability in teosintes”, *Molecular Ecology*, vol. 26, núm. 16, 2017, pp. 4226-4240.
- Aguirre-Liguori, Jonás *et al.*, “Divergence with gene flow is driven by local adaptation to temperature and soil phosphorus concentration in teosinte subspecies (*Zea mays parviglumis* and *Zea mays mexicana*)”, *Molecular Ecology*, vol. 28, núm. 11, 2019, pp. 2814-2830.
- Bellon, Mauricio R. *et al.*, “Evolutionary and food supply implications of ongoing maize domestication by Mexican campesinos”, *Proc. R. Soc. B*, vol. 285, núm. 1885, 2018.
- Benz, Bruce *et al.*, “Ecology and ethnobotany of *Zea diploperennis*: A preliminary study”, *Maydica*, vol. 35, 1990, pp. 85-98.
- Bowles, Ella *et al.*, “Size reductions and genomic changes within two generations in wild walleye populations: Associated with harvest?”, *Evolutionary Applications*, vol. 13 núm. 6, 2020, pp. 1128-1144.
- Bruns, H. Arnold, “Southern corn leaf blight: a story worth retelling”, *Agronomy Journal*, vol. 109, núm. 4, 2017, pp. 1218-1224.

- Buainain, Nelson *et al.*, “Paleoclimatic evolution as the main driver of current genomic diversity in the widespread and polymorphic Neotropical songbird *Arremon taciturnus*”, *Molecular Ecology*, 2020, vol. 29, núm. 15, pp. 2922-2939.
- Caldú-Primo, José Luis *et al.*, “Finding a needle in a haystack: distinguishing mexican maize landraces using a Small Number of SNPs”, *Frontiers in Genetics*, 2017.
- Casas, Alejandro *et al.*, “*In situ* Management and Domestication of Plants in Mesoamerica”, *Annals of Botany*, vol. 100, núm. 5, 2007, pp. 1101-1115.
- Ceccarelli, Salvatore, *Produce tus propias semillas: Introducción práctica al mejoramiento evolutivo participativo*, CONABIO, 2018.
- Código Penal Federal [CPF]. Últimas reformas publicadas DOF 07-06-2024. Artículo 420. Nuevo Código Publicado en el Diario Oficial de la Federación el 14 de agosto de 1931, México.
- Collins, G. N., “Pueblo Indian Maize Breeding”, *Journal of Heredity*, vol. 5, núm. 6, 1914, pp. 255-268.
- CONABIO, “Cacahuacintle”, «<https://www.biodiversidad.gob.mx/diversidad/alimentos/maices/razas/grupo-conico/cacahuacintle>», 2020, Comisión Nacional para el Conocimiento y Uso de la Biodiversidad, Cd. de México. México. [Consultado el 25 de julio del 2024].
- CONABIO, “Calabazas, tamalayotas, pipianas, chilacayote”, 2020. Disponible en: «<https://www.biodiversidad.gob.mx/diversidad/alimentos/calabazas>». [Consultado el 25 de julio del 2024].

CONABIO, “La evolución bajo domesticación”, 2020. Disponible en: «<https://www.biodiversidad.gob.mx/diversidad/evolucion-bajo-domesticacion>». [Consultado el 25 de julio del 2024].

CONABIO, “Magueyes”, 2020. Disponible en: «<https://www.biodiversidad.gob.mx/diversidad/alimentos/magueyes>». [Consultado el 25 de julio del 2024].

CONABIO, “Maíces”, 2020. Disponible en: «<https://www.biodiversidad.gob.mx/diversidad/alimentos/maices>». [Consultado el 25 de julio del 2024].

CONABIO, “Agrobiodiversidad”, 2020, Comisión Nacional para el Conocimiento y Uso de la Biodiversidad, Cd. de México. México. Disponible en: «<https://www.biodiversidad.gob.mx/diversidad/que-es/agrobiodiversidad>». [Consultado el 25 de julio del 2024].

Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos.

Convention on Biological Diversity, Decision adopted by the Conference of the Parties to the Convention on Biological Diversity CBD/COP/DEC/15/4 Kunming-Montreal Global Biodiversity Framework, 2022, CBD/COP/DEC/15/4.f.

Cossío, Ramón *et al.*, (coords.), *Defensa legal contra delitos ambientales*, Fondo de Cultura Económica, 2014.

Curtin, Shaun *et al.*, “Pathways to de novo domestication of crop wild relatives”, *Plant Physiology*, 2022, vol. 188, núm. 4, pp. 1746-1756.

- Delgado-Salinas, Alfonso *et al.*, “Phylogeny of the Genus *Phaseolus* (Leguminosae): A Recent Diversification in an Ancient Landscape”, *Systematic Botany*, vol. 31, núm. 4, 2006, pp. 779-791.
- DOF, Decreto por el que se establece como zona reglamentada aquella que ocupa el acuífero denominado Cuatrociénegas, ubicado en el Estado de Coahuila, DOF, 2 de septiembre de 2013.
- Eizirik, Eduardo *et al.*, “Molecular Genetics and Evolution of Melanism in the Cat Family”, *Current Biology*, vol. 13, núm. 5, 2003, pp. 448-453.
- Evershed, Richard *et al.*, “Dairying, diseases and the evolution of lactase persistence in Europe”, *Nature*, 2022, vol. 608, núm. 7922, pp. 336-345.
- Galeotti, Paolo, et al., “Colour polymorphism in birds: Causes and functions”, *Journal of Evolutionary Biology*, 2003, 16(4), 635-646.
- Galindo, Carlos, *Recuperación del lobo mexicano*, 2010, pp. 80-83.
- García Ramírez, Hernán José *et al.*, “Fortalecimiento de la salud con comida, ejercicio y buen humor: la dieta de la milpa corazón de la cocina mexicana, alimentación regional mexicana saludable y culturalmente pertinente”, Secretaría de Salud, México, 2024.
- Goettsch, Bárbara *et al.*, “Extinction risk of Mesoamerican crop wild relatives”, *Plants, People, Planet*, 2021.
- Haas, Randall *et al.*, “Female hunters of the early Americas”, *Science Advances*, vol. 6, núm. 45, 2020, p. eabd0310.

- Harding, Larisa E. *et al.*, “Genetic management and setting recovery goals for Mexican wolves (*Canis lupus baileyi*) in the wild”, *Biological Conservation*, vol. 203, 2016, pp.151-159.
- Harlan, Jack R., “Agricultural origins: Centers and noncenters”, *Science*, vol. 174, núm. 4008, 1971, pp. 468-474.
- Hufford, Mattew *et al.*, “Comparative population genomics of maize domestication and improvement”, *Nature Genetics*, vol. 44, núm. 7, 2012, pp. 808-811.
- Khush, Gurdev S., “Green revolution: The way forward”, *Nature Reviews Genetics*, vol. 2, núm. 10, 2001.
- Kim, Seungill *et al.*, “Genome sequence of the hot pepper provides insights into the evolution of pungency in *Capsicum* species”, *Nature Genetics*, vol. 46, núm. 3, 2014, pp. 270-278.
- Kimberly Warner *et al.*, “Oceana Study Reveals Seafood Fraud Nationwide”, *Oceana*, 2013, Disponible en: «<https://oceana.org/reports/oceana-study-reveals-seafood-fraud-nationwide>». [Consultado el 9 de agosto del 2024].
- Kloppenborg, Jack *et al.*, “The Nagoya Protocol and nitrogen-fixing maize: Close encounters between Indigenous Oaxacans and the men from Mars (Inc.)”, *Elementa: Science of the Anthropocene*, vol. 12, núm. 1, 2024, p. 00115.
- Laikre, Linda *et al.*, “Potentials for monitoring gene level biodiversity: Using Sweden as an example”, *Biodiversity and Conservation*, vol. 17, núm. 4, 2008, pp. 893-910.

Ley de Bioseguridad de Organismos Genéticamente Modificados.

Ley General de la Alimentación Adecuada y Sostenible.

Ley General del Equilibrio Ecológico y la Protección al Ambiente.

Mastretta-Yanes, Alicia, et al. “Multinational evaluation of genetic diversity indicators for the Kunming-Montreal Global Biodiversity Framework”, *Ecology Letters*, vol. 27, núm. 7, 2024.

Mastretta-Yanes, Alicia *et al.*, “Human management of ongoing evolutionary processes in agroecosystems”, *Plants, People, Planet*, 2024.

Morikawa, Megan K., y Palumbi, Stephen R., “Using naturally occurring climate resilient corals to construct bleaching-resistant nurseries”, *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 2019, vol. 116, núm. 21, 2019, pp. 10586-10591.

Mosaico histórico del índice de calidad del aire (NADF-009-AIRE-. 2017) de O₃ en la Zona Metropolitana de la Ciudad de México (1990-2024).

Nielsen, Rasmus *et al.*, “Tracing the peopling of the world through genomics”, *Nature*, vol. 541, núm. 7637, 2017, pp. 302-310.

Pace, Brian *et al.*, “Physiological traits contribute to growth and adaptation of Mexican maize landraces”, *PLOS ONE*, vol. 19, núm. 2, 2024, e0290815.

Peña Sanabria, Karla A. *et al.*, *Semillas para el bien común: Compendio de experiencias latinoamericanas y herramientas legales para su defensa*

en México, Laboratorio Nacional de Ciencias de la Sostenibilidad, Instituto de Ecología, UNAM, 2020.

Reyes-Galindo, Verónica *et al.*, “Histologic, metabolomic, and transcriptomic differences in fir trees from a peri-urban forest under chronic ozone exposure”, *Ecology and Evolution*, 2024, vol. 14, núm. 5, 2024, p. e11343.

Rivera-Rodríguez, Diana *et al.*, “Genomic diversity and population structure of teosinte (*Zea spp.*) and its conservation implications”, *PLOS ONE*, vol. 18, núm.10, 2023, pp. e0291944.

Rojas-Barrera, Idalia *et al.*, “Contemporary evolution of maize landraces and their wild relatives influenced by gene flow with modern maize varieties”, *Proceedings of the National Academy of Sciences*, vol. 116, núm. 42, 2019, pp. 21302-21311.

SEMARNAT-CONAGUA, “Informe del Comité Técnico de Operación de Obras Hidráulicas, 2024”, Comunicado de Prensa 0314-24, 7 de mayo del 2024.

Śliwka, Jadwiga y Zimnoch-Guzowska, Ewa, “Resistance to late blight in potato”, en R. K. Varshney y R. Tuberosa (eds.), *Translational Genomics for Crop Breeding*, Wiley, 2013, pp. 221-240.

Tyack, Nicholas *et al.*, “The potential of payment for ecosystem services for crop wild relative conservation”, *Plants*, vol. 9, núm. 10, 2020.

- Vázquez García, Verónica *et al.*, “Género, soberanía alimentaria y maíz en el Istmo de Tehuantepec, México”, *La Manzana de la Discordia*, vol. 15, núm. 1, 2020, pp. 121-144.
- Vázquez-Barrios, Valeria *et al.*, “Ongoing ecological and evolutionary consequences by the presence of transgenes in a wild cotton population”, *Scientific Reports*, vol. 11, núm. 1, 2021, p. 1959.
- Vega, Melania *et al.*, “Multiple domestication events explain the origin of *Gossypium hirsutum* landraces in Mexico”, *Ecology and Evolution*, vol. 1, núm. 3, 2023, p. e9838.
- Wedger, Marshal *et al.*, “Genomic revolution of US weedy rice in response to 21st century agricultural technologies”, *Communications Biology*, vol. 5, núm. 1, 2022, pp. 1-9.
- Wegier Briuolo, Ana Laura, “Informe de experto en impactos en la biodiversidad provocados por el flujo genético no deseado del maíz GM”, Ante el Panel establecido de conformidad con el Capítulo 31 (Solución de Controversias) del Tratado entre los Estados Unidos Mexicanos, los Estados Unidos de América y Canadá (TMEC). MEX-USA-2023-31-01.
- Wegier, Ana *et al.*, “Recent long-distance transgene flow into wild populations conforms to historical patterns of gene flow in cotton (*Gossypium hirsutum*) at its centre of origin”, *Molecular Ecology*, vol. 20, núm. 19, pp. 4182-4194.
- Weiskopf, Sarah R. *et al.*, “Biodiversity loss reduces global terrestrial carbon storage”, *Nature Communications*, 2024, vol. 15, núm. 1, pp. 4354.

- Wernberg, Thomas *et al.*, “Genetic diversity and kelp forest vulnerability to climatic stress”, *Scientific Reports*, 2018, 8(1), Article 1.
- Wilcox, Christie, “Geneticists light up debate on salmon conservation”, *The Scientist Magazine*, 2023. Disponible en: «<https://www.the-scientist.com/geneticists-light-up-debate-on-salmon-conservation-70906>». [Consultado el 9 de agosto del 2024].
- World Health Organization, Strengthening WHO preparedness for and response to health emergencies. Strengthening collaboration on One Health. Report by the Director-General. SEVENTY-FIFTH WORLD HEALTH ASSEMBLY A75/19 Provisional agenda, núm. 16.2, 2022.
- Young, Hillary *et al.*, “Declines in large wildlife increase landscape-level prevalence of rodent-borne disease in Africa”, *Proceedings of the National Academy of Sciences*, vol. 111, núm. 19, 2014, pp. 7036-7041.

Glosario

ADN (Ácido Desoxirribonucleico): Molécula que contiene la información genética de los seres vivos.

Agroquímicos: Productos químicos utilizados en la agricultura para controlar las plagas y enfermedades en los cultivos, así como para mejorar el crecimiento de las plantas. Estos productos incluyen herbicidas, pesticidas, fungicidas, fertilizantes, entre otros.

Alelos: Variantes que puede tener un gen, se heredan dos alelos por cada gen: uno del padre y uno de la madre.

Alelos monocigóticos: Variantes genéticas heredadas por los padres que da lugar a dos descendientes idénticos (gemelos).

Ancestría: Es la ciencia de determinar los orígenes étnicos de un individuo.

Base de datos: Programa capaz de almacenar gran cantidad de datos, relacionados y estructurados, que pueden ser consultados rápidamente de acuerdo con las características selectivas que se deseen.

Biotecnología: Es una amplia rama interdisciplinaria de las ciencias biológicas que consiste en toda aplicación tecnológica que utilice sistemas biológicos y organismos vivos o sus derivados para la creación o modificación de productos o procesos para usos específicos.

Cambio climático: Modificaciones a largo plazo de las temperaturas y los patrones climáticos, existen causas naturales y humanas.

Cromosomas: Estructuras de ADN y proteínas que contienen la información genética de los individuos.

Datos ante mortem: Conjunto de datos físicos, morfológicos, morfo-métricos y biológicos recolectados de alguna persona en vida. Por ejemplo, radiografías, registros dentales, fotografías, registros de tatuajes, registros de huellas dactilares en documentos y expediente médico.

Datos post mortem: Conjunto de datos físicos, morfológicos, morfo-métricos y biológicos recolectados de un cadáver con fines de identificación. Por ejemplo, huellas dactilares, perfil genético, identoestomatograma, sexo, estatura y edad aproximada.

Deriva génica: La deriva genética es un mecanismo de evolución caracterizado por fluctuaciones aleatorias en la frecuencia de una versión determinada de un gen (alelo) en una población.

Ecosistema: Sistema que está formado por un conjunto de organismos, el medio ambiente físico en el que viven (hábitat) y las relaciones tanto bióticas como abióticas que se establecen entre ellos.

Especie: Unidad básica de la clasificación de los seres vivos, que se reproducen y se diferencian de otras especies por sus rasgos evolutivos.

Evolución: Serie de cambios que se acumulan en una población de organismos a través del tiempo, lo que da lugar a la descendencia con modificaciones genéticas.

Fenotipo: Conjunto de características visibles de un organismo que son resultado de la expresión de sus genes y de su interacción

con el medio ambiente que lo rodea. Ejemplo: Piel, altura y tipo de sangre.

Genes: Unidad mínima de información genética que contiene el ADN de un ser viviente.

Genética: Rama de la biología que estudia los mecanismos de la herencia biológica.

Genética de poblaciones: Rama de la biología que estudia las diferencias genéticas dentro y entre poblaciones y su relación con la evolución.

Genotipo: Conjunto de la información genética almacenada en el ADN de un organismo, que determina sus características físicas y funcionales.

Haplotipo: Conjunto de alelos en un grupo de genes estrechamente ligados que se heredan juntos de un solo progenitor.

Linaje: Secuencia de especies que están vinculadas de manera directa a través de la evolución. Se refiere a la ascendencia o descendencia de una persona, es decir, el conjunto de antepasados de una familia.

Lisis celular: Ruptura de las membranas celulares, la cual provoca la liberación del DNA.

Loci: Plural de *locus*.

Locus: Término para referirse a la localización específica de un gen en un cromosoma.

Marcador genético: Segmento de DNA con una ubicación conocida en un cromosoma, cada marcador genético contiene un par de alelos (excepto los marcadores de cromosoma Y).

Morfotipo: Término utilizado para describir un grupo de organismos que comparten características morfológicas similares, independientemente de su relación genética o clasificación taxonómica.

Mutación: Cambio en la secuencia de ADN de un organismo, que puede producirse de manera espontánea o ser inducido por factores externos. Las mutaciones pueden alterar las características de un organismo y son una fuente importante de variación genética en las poblaciones.

Nanogramo: Unidad de medida de masa y equivale a una mil millonésima parte de un gramo. Un gramo tiene 1,000,000,000 nanogramos.

Organismo: Cualquier entidad viviente que puede crecer, reproducirse, realizar procesos metabólicos y responder a estímulos del entorno. Los organismos pueden ser unicelulares, como bacterias y amebas, o multicelulares, como plantas, animales y humanos.

Organismo genéticamente modificado: Organismo cuyo material genético ha sido alterado mediante técnicas de ingeniería genética.

Parentesco: Relación genética entre individuos, que refleja la cantidad de genes compartidos debido a la descendencia común. Esta relación puede utilizarse para determinar la proximidad evolutiva y la estructura familiar entre organismos o personas.

PCR: Es una técnica de laboratorio que permite la producción (amplificación) rápida de millones a miles de millones de un segmento específico de ADN, que así se podrá estudiar en mayor detalle.

Perfil genético (huella genética): Conjunto de marcadores genéticos y sus respectivos alelos, los cuales crean una combinación única para cada persona.

Población: Totalidad de los individuos, generalmente de la misma especie, que se encuentran en un área determinada.

Polimorfismo: Es la presencia de dos o más formas variantes de una secuencia específica de ADN que puede producirse entre diferentes personas o poblaciones.

Potencial adaptativo: Capacidad de un organismo o población de adaptarse a su medio.

Procesos evolutivos: Cambios en las características hereditarias de las poblaciones biológicas a lo largo de generaciones, impulsados principalmente por la selección natural, mutación, deriva genética y flujo génico.

Secuenciación masiva: Técnica de biología molecular que permite determinar la secuencia de bases del ADN de manera rápida y en gran escala, facilitando el análisis de grandes volúmenes de información genética.

Secuencias polimórficas: Es la presencia de dos o más formas variantes de una secuencia específica de ADN que puede producirse entre diferentes personas o poblaciones. Secuencia de ADN que tiene una variación.

Selección artificial: Es un proceso de cambio genético que se lleva a cabo escogiendo intencionalmente fenotipos específicos para obtener organismos con ciertas características deseadas.

Selección natural: Proceso de adaptación al entorno mediante el cual sólo los seres vivos con ciertas características se reproducen y transmiten su genotipo.

Selección sexual: Es un proceso en que los miembros de una especie con ciertos comportamientos o características físicas tienen una mayor ventaja para encontrar miembros del otro sexo con los que reproducirse y por ende transmitir su genotipo.

STR: Del inglés *Short Tandem Repeat* (Repetidos Cortos en Tándem), también conocidos como microsatélites. Son secuencias cortas de DNA generalmente entre 2 y 6 pb que se repiten muchas veces de forma consecutiva, el número de repeticiones crea los diferentes alelos.

Tecnologías/técnicas moleculares: Avances y herramientas tecnológicas que se dedican a los fenómenos moleculares de los seres vivos, especialmente en ADN y proteínas.

Transgénico: Término utilizado para describir un organismo que ha recibido uno o más genes de otra especie a través de técnicas de ingeniería genética.

La formación editorial de esta obra fue elaborada por la Dirección General de la Coordinación de Compilación y Sistematización de Tesis. Se utilizaron tipos ITC Berkeley de 10 y 11 puntos, Futura 12, 13 y 19 puntos. Noviembre de 2024.

Durante las últimas décadas, el campo de la genética ha experimentado avances significativos, extendiendo su influencia a varios aspectos de la vida cotidiana. Esta rama de la ciencia, que se centra en el estudio del ADN y sus procesos asociados, se ha vuelto cada vez más relevante. El ADN, una molécula fundamental presente en todos los organismos vivos, desde bacterias hasta seres humanos, ha comenzado a desempeñar un papel crucial incluso en campos especializados como el derecho.

Uno de los ámbitos más destacados de aplicación de la genética en el derecho son las pruebas periciales en materias forense, familiar o ambiental. En materia forense las pruebas periciales genéticas permiten comparar perfiles genéticos para identificar personas en casos de desapariciones. En el derecho familiar, las pruebas genéticas facilitan la determinación de relaciones biológicas para el establecimiento de relaciones familiares. Asimismo, las pruebas genéticas desempeñan un papel crucial en la conservación de la diversidad genética, la cual está intrínsecamente relacionada con el derecho a un medio ambiente sano.

Debido a los desafíos que presenta esta interacción entre Derecho y Ciencia se vuelve esencial fomentar un diálogo continuo entre estos dos campos; un diálogo que equipe a las personas operadoras de justicia con herramientas para la aplicación de la genética en contextos judiciales, clarificando qué se puede esperar de las pruebas genéticas y cómo deben interpretarse los análisis y resultados que se les puedan presentar.

Esta publicación compila la expertise de cinco personas científicas especializadas en diversas áreas de la genética, ofreciéndonos una visión profunda sobre tres temas centrales: la genética forense, la genética familiar y la genética ambiental. A través de cada capítulo se abordan diversos conceptos clave, así como los desafíos y los alcances de estas aplicaciones, la situación actual de las bases de datos genéticos en México, los fundamentos estadísticos necesarios para evaluar la solidez de las pruebas, o la relación entre la diversidad genética y el derecho a un ambiente sano. Estos temas no solo proporcionan un contexto necesario para la aplicación judicial de la genética, sino que también enriquecen la comprensión sobre su relevancia y potencial impacto.

