



“Microsatélites y CoDIS: Ciencia que resuelve identidades”

Aplicaciones en genética forense y pruebas de paternidad

Octubre 13, Genética Clínica, Facultad de Medicina UASLP



LCrim Montserrat Chavez Serment
Dr. CA García-Sepúlveda
Dr. SE Guerra-Palomares

Laboratorio de Genómica Viral y Humana BSL-3
Facultad de Medicina
Universidad Autónoma de San Luis Potosí

Genética Forense

La genética forense es la disciplina que aplica los conocimientos de la biología molecular y genética para identificar individuos, establecer relaciones familiares y resolver crímenes mediante el análisis de material genético (DNA).

Utiliza técnicas científicas para estudiar el material genético en muestras como sangre, saliva, cabello, semen, huesos o tejidos, con el objetivo de:

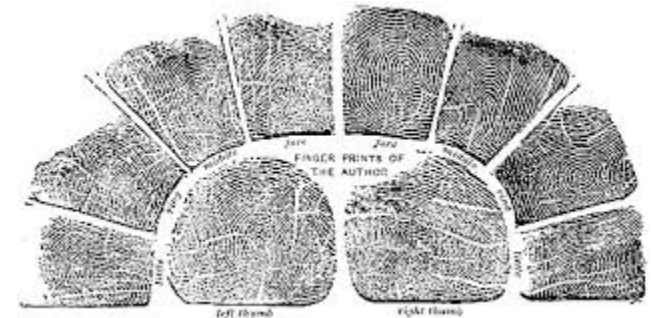
- Permite identificar sospechosos a partir de muestras biológicas.
- Facilita la autenticación de cadáveres / víctimas en desastres de casualidades masivas.
- Ayuda a resolver casos antiguos o complejos.
- Ayuda a establecer el parentesco biológico de individuos (paternidad).
- Refuerza la credibilidad y objetividad de la evidencia científica en los tribunales.

Eventos históricos clave

Métodos Tempranos de Identificación

1879 - Sistema Bertillonage - Alphonse Bertillon desarrolla método sistemático de medición corporal para identificación criminal (primer sistema de identificación científico)

1892 - Huellas Dactilares - Francis Galton publica "Finger Prints," estableciendo las huellas dactilares como identificadores únicos; Juan Vucetich logra la primera condena criminal usando huellas dactilares



Eventos históricos clave

1953 - Estructura del DNA

Watson y Crick descubren la estructura de doble hélice del DNA



Años 1980 – VNTRs y polimorfismo del DNA

Alec Jeffreys descubre repeticiones en tándem de número variable (VNTRs) en el DNA humano

1984 - Huella Genética

Alec Jeffreys desarrolla la primera técnica de perfilado de DNA usando polimorfismo de longitud de fragmentos de restricción (RFLP)



1986 - Primera Condena por DNA

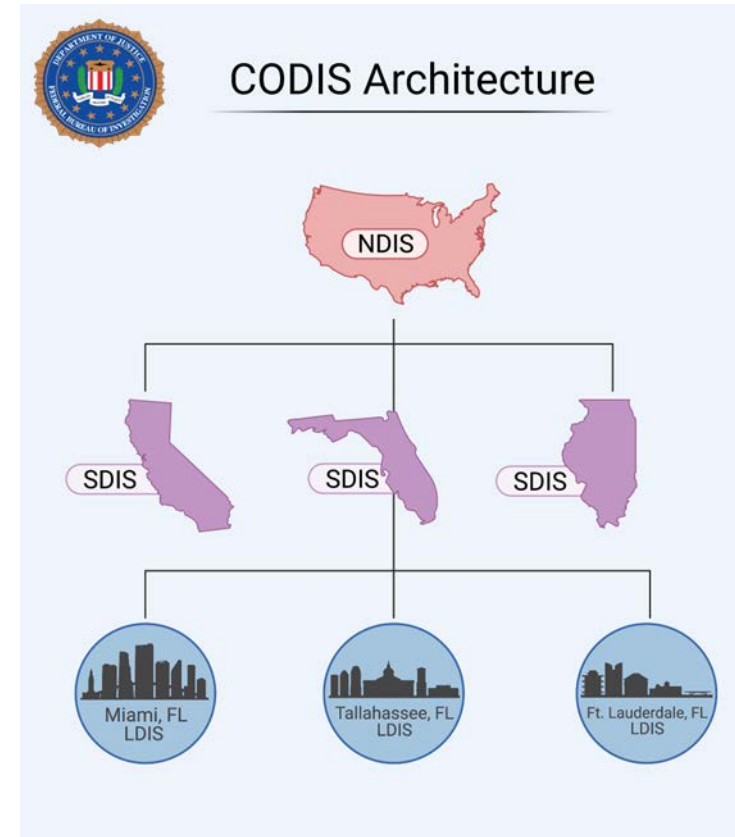
Colin Pitchfork se convierte en la primera persona condenada usando evidencia de DNA (Reino Unido). Asesino y violador Inglés de dos niñas.



Combined DNA Index System (CODIS)

Es la base de datos nacional de los Estados Unidos, creada y mantenida por el FBI.

- Sistemas de índice de DNA locales (LDIS) donde se originan los perfiles genéticos.
- Sistemas de índice de DNA estatales (SDIS) que permite a los laboratorios de un mismo estado compartir información.
- Sistema de índice de DNA nacional (NDIS) que permite a los estados comparar información entre ellos.



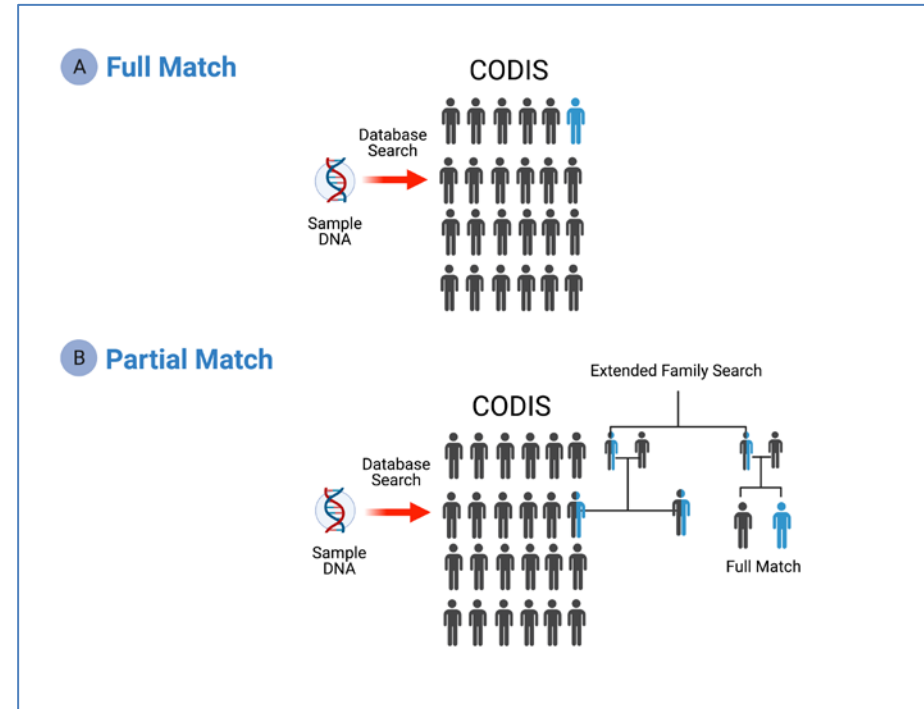
Combined DNA Index System (CODIS)

El sistema **funciona buscando coincidencias**

Hit (match)

El perfil de un sospechoso coincide con una muestra del crimen.

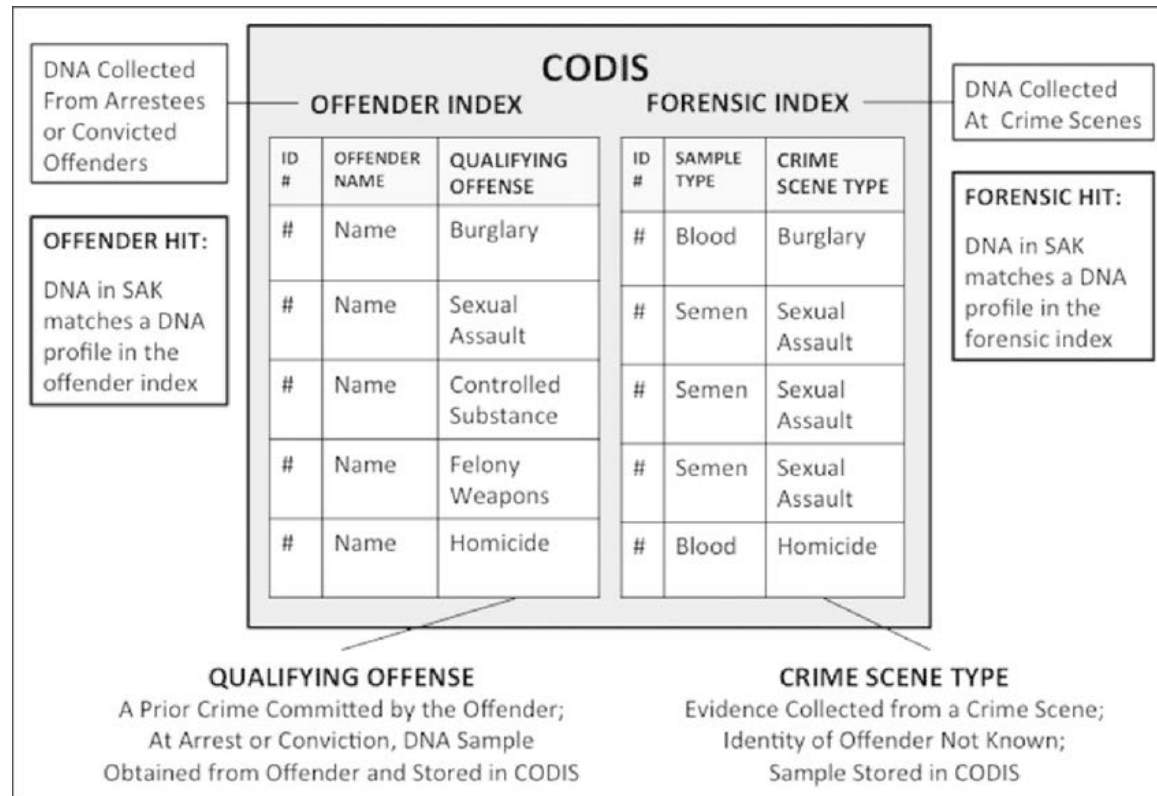
Cold-hit: Identifica a un delincuente desconocido vinculando un perfil de DNA de una escena de un crimen sin resolver con un perfil de DNA en la base de datos de una persona que anteriormente no era sospechosa.



Combined DNA Index System (CODIS)

Está compuesto por tres bases de datos:

- **Offender Index:** perfiles de delincuentes condenados.
- **Forensic Index:** DNA encontrado en escenas del crimen.
- **Missing Persons Index:** perfiles de personas desaparecidas y de familiares.

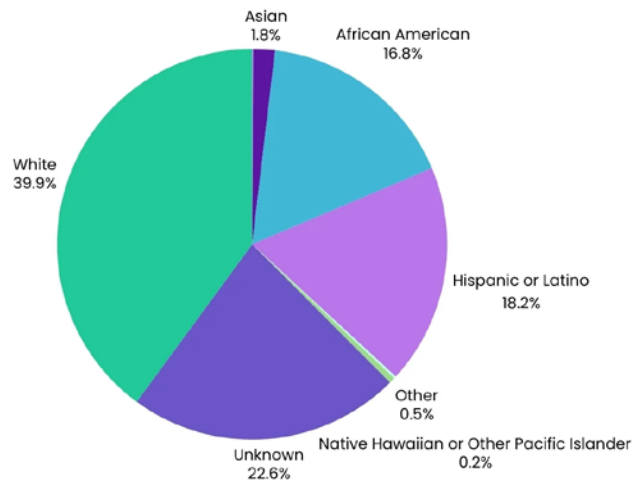


Ofender index (índice de delincuentes)

Contiene perfiles genéticos de personas condenadas o arrestadas por ciertos delitos graves (violencia, abuso sexual, homicidio, etc.).

Es la base más grande y útil, ya que muchos delitos esclarecen comparando muestras de escenas con este índice.

RACE OF SEX OFFENDERS | 2025



U.S. CITIES RANKED BY THE FREQUENCY OF REGISTERED SEX OFFENDERS

BASED ON THE NUMBER OF SEX OFFENDERS PER 10,000 RESIDENTS IN 125 MAJOR CITIES IN THE UNITED STATES

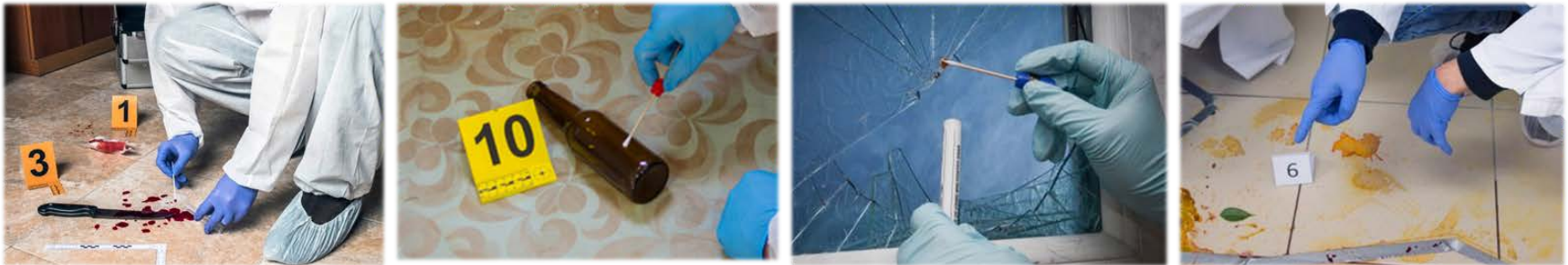


Forensic index (índice forense):

Forensic Index es una base de datos que almacena los perfiles genéticos obtenidos en las escenas del crimen, guarda los perfiles de autores desconocidos.

Su propósito es encontrar coincidencias con alguien registrado en el Offender Index.

Los peritos forenses recogen evidencia biológica.



En el laboratorio, se analiza esa evidencia y se genera un perfil genético a partir de STRs.



Missing person index (Unidentified Human Remains Index)

Una parte del sistema CODIS dedicada a identificar personas desaparecidas o restos humanos sin identificar.

Se recogen muestras biológicas (cepillo de dientes de la persona desaparecida o una muestra de saliva de su madre o Hermano/a).

En laboratorio se genera un perfil genético y se guarda a la expectativa de poder compararlo contra restos.

Si se llegan a encontrar tejidos sin identificar, se extrae DNA lo incorporan al Unidentified Human Remains Index.

Si el DNA de los restos coincide con el de los familiares, el sistema lanza una alerta —un match— y finalmente se puede confirmar la identidad.

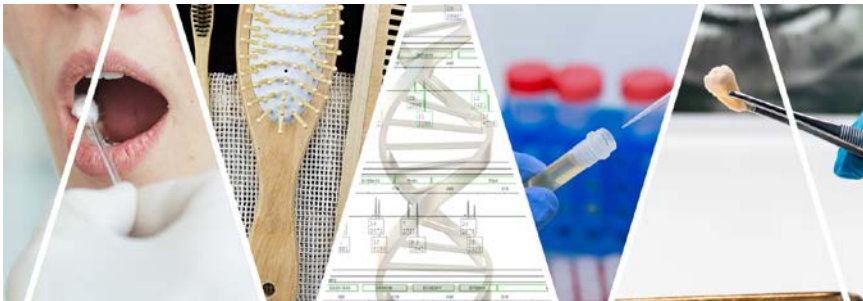
MISSING



NAME: **NICK JOHNSON** AGE: 4
BROWN EYES, LIGHT BROWN HAIR

IF YOU HAVE ANY INFORMATION, PLEASE CONTACT US AT:

+1 (555) 123-4567



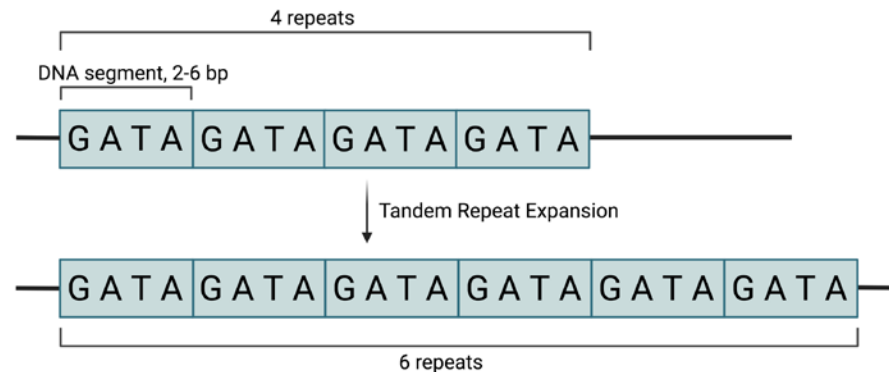
Microsatélites - Short Tandem Repeats (STRs)

Secuencia de DNA repetitivo en el que ciertos motifs se repiten de 5 a 50 veces.

Se distribuyen por todo el genoma de un organismo.

Presentan una tasa de mutación más alta que otras partes del genoma.

Los genetistas forenses los denominan repeticiones cortas en tándem (STR), también conocidos como repeticiones simples de secuencia (SSR) por biólogos moleculares.

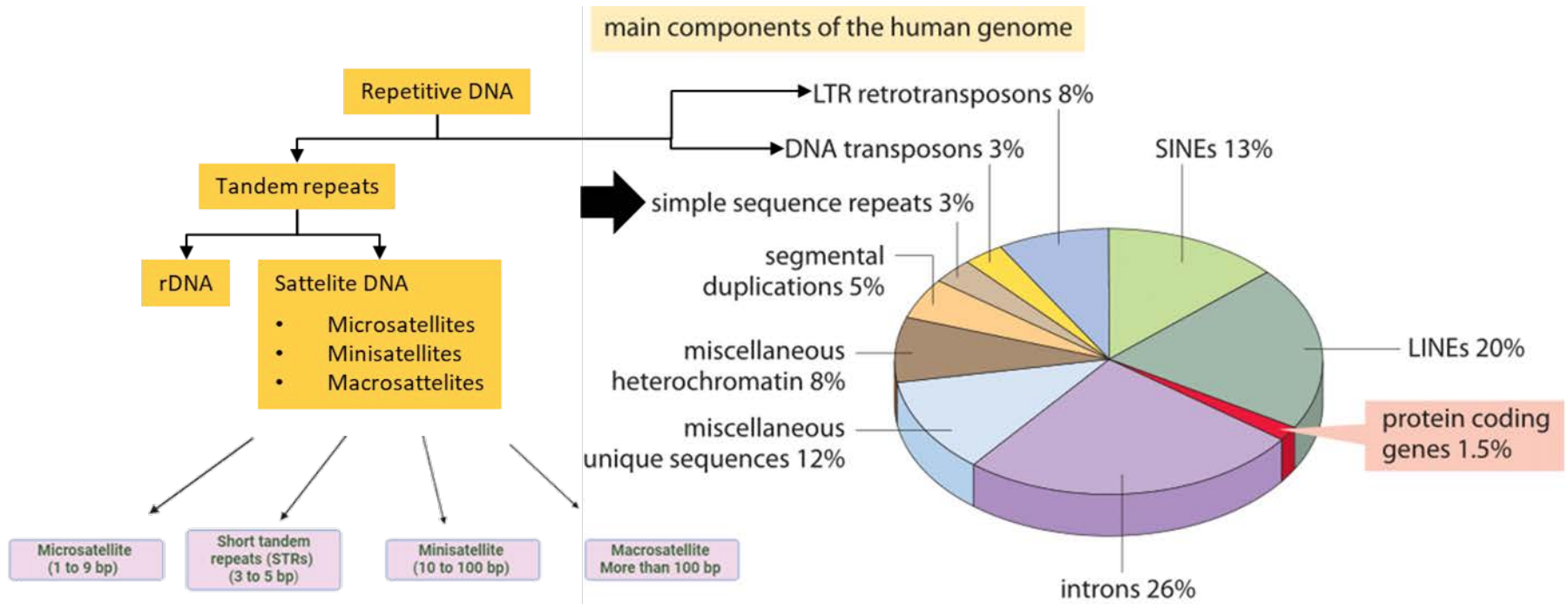


- Mononucleótidos: A-A-A-A...
- Dinucleótidos: CA-CA-CA...
- Trinucleótidos: GTC-GTC-GTC...
- **Tetranucleótidos:** GATA-GATA-GATA...
- Pentanucleótidos y hexanucleótidos: *Etc.*

Genética forense: alta variabilidad genética y menor probabilidad de errores durante la amplificación por PCR.

Microsatélites (STRs) usados en CODIS

Los microsatélites, también conocidos como STRs (Short Tandem Repeats), son secuencias cortas del DNA que se repiten varias veces en el genoma. Su número de repeticiones varía mucho entre individuos.



Ventajas de los STRs.

Alta variabilidad genética

- Cada individuo posee un número diferente de repeticiones en cada STR.

Requieren muy poca muestra de DNA

- Muestras mínimas, como una gota de sangre, saliva o células de la piel.

Perfiles estandarizados

- Facilita comparación entre bases de datos.

Alta reproducibilidad y fiabilidad

- Las técnicas modernas (PCR y electroforesis capilar) aseguran resultados consistentes y precisos.

Rápida obtención de resultados

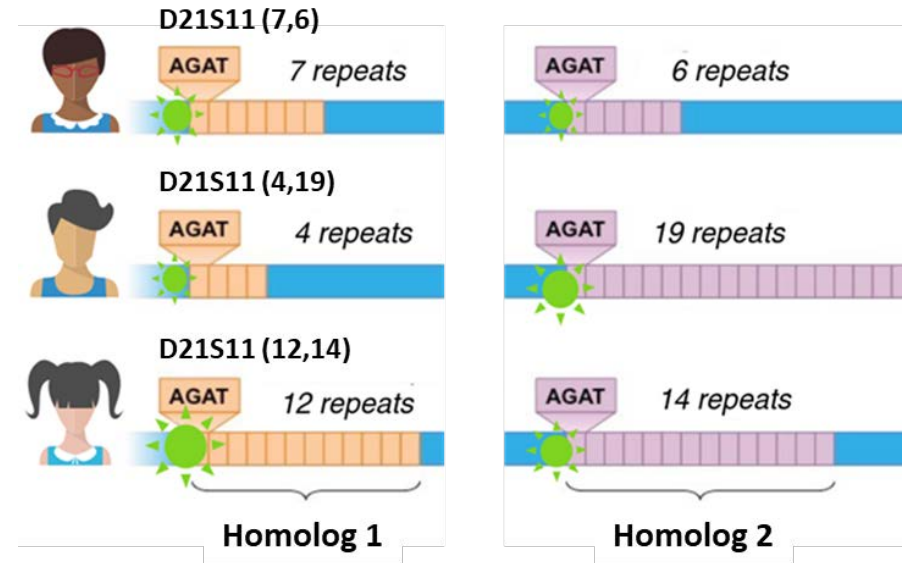
- Con tecnologías actuales, un perfil STR puede generarse en horas.

Compatibilidad con bases de datos.

- Estandarización permite integrar bases de datos nacionales e internacionales.

Aplicaciones versátiles

- Se usan en pruebas de parentesco, identificación de víctimas y estudios poblacionales.



DNA satelital

Así denominado por su apariencia como banda "satélite" tras centrifugación por gradiente de densidad.

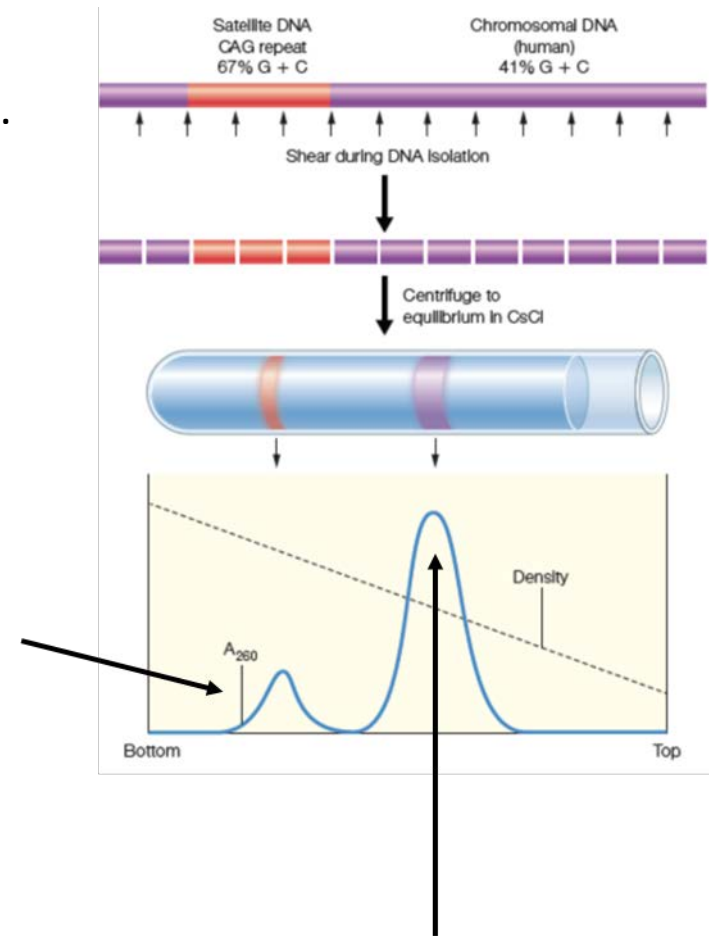
Las secuencias repetitivas tienen diferente composición de bases (proporciones de A, T, G, C) que el DNA general.

Diferente composición = diferente densidad = separación durante centrifugación.

Alto contenido de A+T → menor densidad (banda más ligera).

Alto contenido de G+C → mayor densidad (banda más pesada).

Satélites crípticos/isopícnicos: proporción ~50% G+C/A+T → misma densidad que DNA general → ocultos dentro de la banda principal

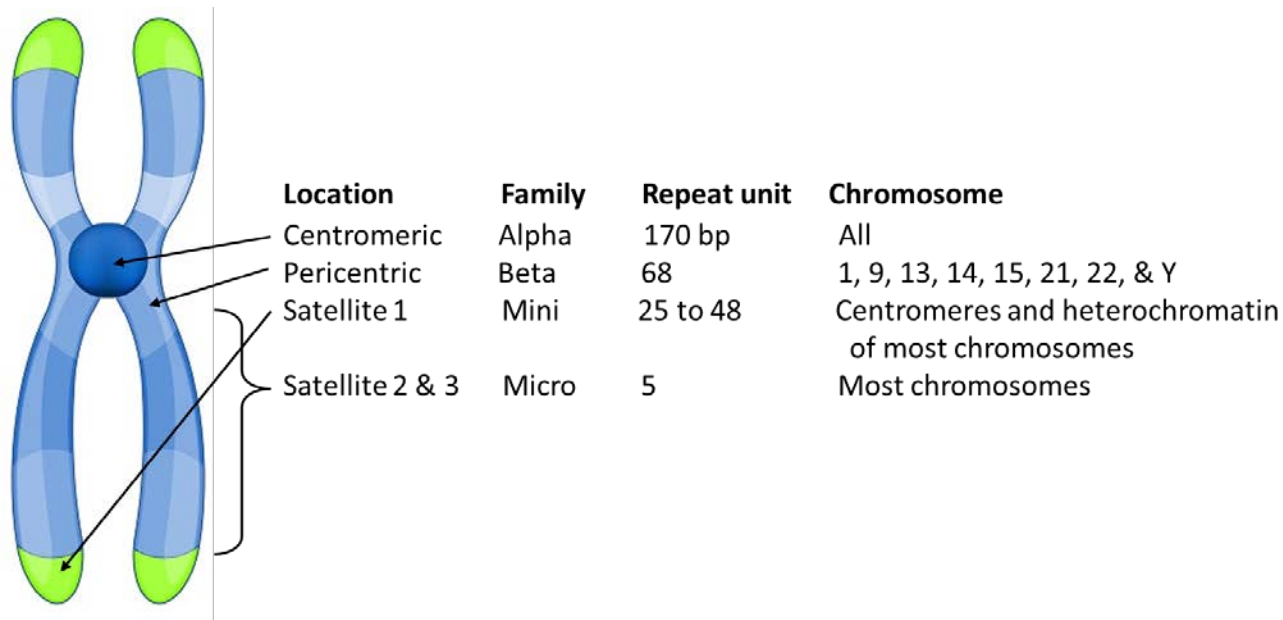


DNA satelital

El DNA satélite, junto con el DNA minisatélite y microsatélite, comprenden a los STRs.

El tamaño de las repeticiones de DNA satélite varía mucho entre individuos.

Cinco principales familias de DNA satelital.

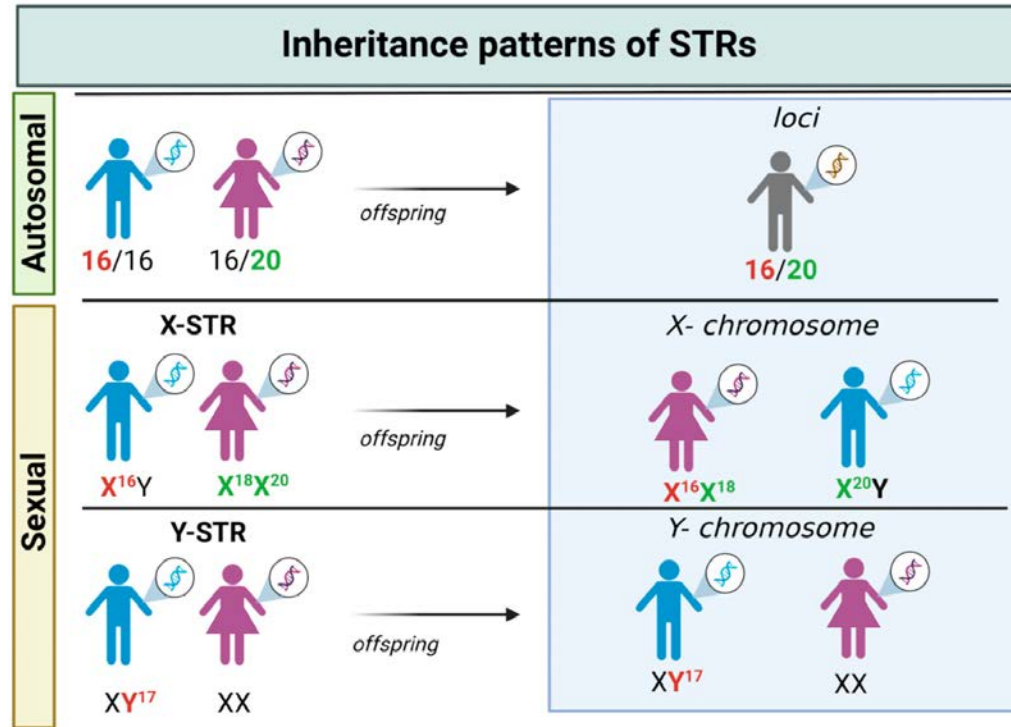
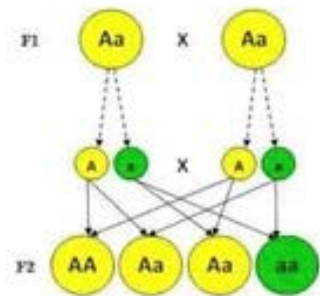


Herencia mendeliana de los STRs

Los STRs siguen un patrón de herencia mendeliana, lo que significa que cada individuo hereda una copia (alelo) de cada marcador genético de cada progenitor.

Este principio es la base de las pruebas de paternidad y maternidad.

Por el contrario, la ausencia de coincidencias en varios loci permite descartar el vínculo con un alto grado de certeza estadística.



STRs de CODIS

Antes de enero 2017 - Perfiles de delincuentes conocidos requerían 13 loci del "núcleo CODIS".

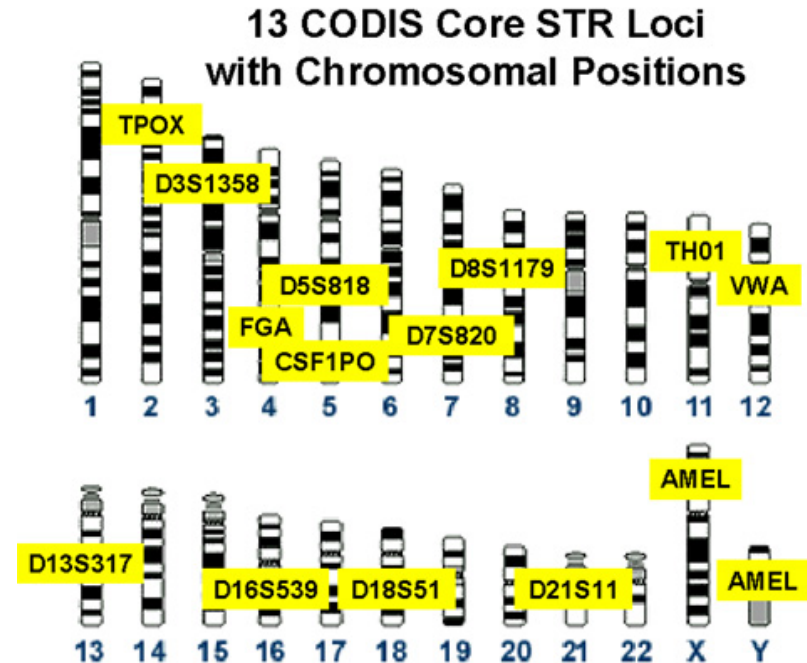
Desde enero 2017 - Requisito expandido a 20 loci totales (13 originales + 7 adicionales).

Loci dentro de genes - Nombrados según el gen (ej: TPOX del gen tiroide peroxidasa humana).

Loci fuera de genes - D + cromosoma + S + orden de descripción.

- Ejemplo: D3S1358 = cromosoma 3, ubicación 1358 descrita

Loci con asterisco - 7 loci nuevos añadidos al núcleo en enero 2017



Loci con asterisco - 7 loci nuevos añadidos al núcleo en enero 2017

Los loci utilizados en CODIS se eligieron porque se encuentran en regiones de DNA no codificante, secciones que no codifican proteínas.

No deberían proporcionar a los investigadores información adicional sobre la persona, como el color de cabello o de ojos, ni su raza.

Sin embargo, los nuevos avances en la comprensión de los marcadores genéticos y la ascendencia han indicado que los loci de CODIS pueden contener información fenotípica.

- | | |
|------------|---------------|
| 1. CSF1PO | 10. FGA |
| 2. D3S1358 | 11. TH01 |
| 3. D5S818 | 12. TPOX |
| 4. D7S820 | 13. vWA |
| 5. D8S1179 | 14. D1S1656* |
| 6. D13S317 | 15. D2S441* |
| 7. D16S539 | 16. D2S1338* |
| 8. D18S51 | 17. D10S1248* |
| 9. D21S11 | 18. D12S391* |
| | 19. D19S433* |
| | 20. D22S1045* |

Análisis de STRs

PCR

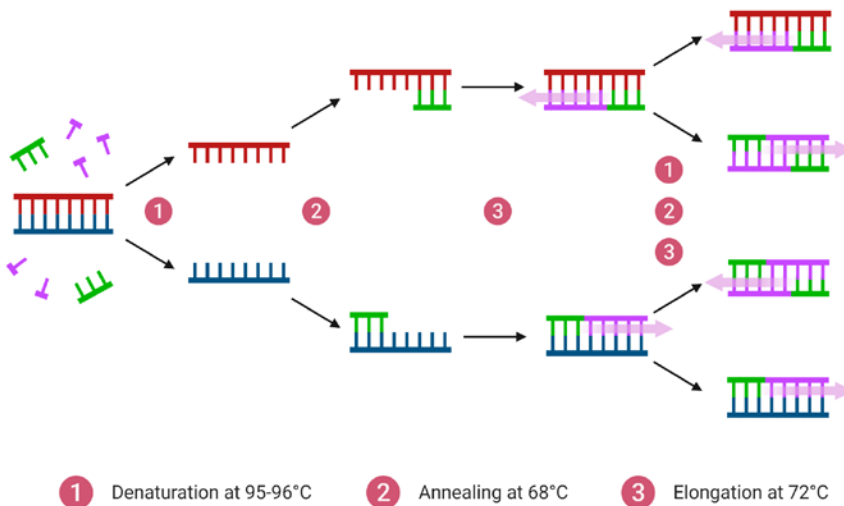
Amplificar una región específica del DNA.

Electroforesis capilar

Separa los fragmentos de DNA amplificados según su tamaño.

Kits comerciales

los laboratorios forenses emplean kits estandarizados, que contienen reactivos para amplificar los loci STR más comunes.



Utilidad de STRs en genética forense

Los microsatélites se convirtieron en la piedra angular de la genética forense por su precisión, estabilidad y facilidad de análisis.

- Permiten identificar personas en casos criminales o de desastres.
- Se usan para establecer vínculos familiares (como pruebas de paternidad).
- Son fáciles de analizar, incluso con muestras pequeñas o degradadas.
- Sus resultados son altamente confiables y reproducibles, lo que los hace aceptados en tribunales.
- Son esenciales en casos de desastres naturales, accidentes masivos o conflictos bélicos, donde las víctimas no pueden reconocerse visualmente.

Pruebas de paternidad

Utiliza perfiles de ADN para determinar si una persona es el progenitor biológico de otra.

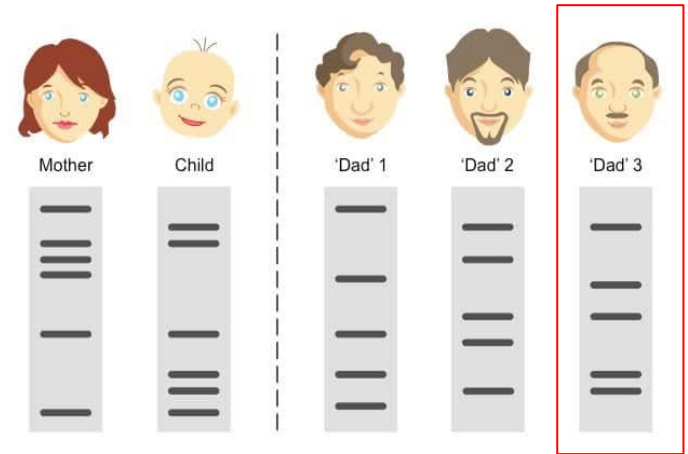
Esencial cuando se cuestionan los derechos y deberes del padre.

El análisis STR es actualmente la tecnología más avanzada y precisa para determinar la filiación.

El resultado (probabilidad de filiación) es del 0 % cuando el presunto progenitor no tiene parentesco biológico con el niño.

La probabilidad de filiación es del 99,99 % cuando el presunto progenitor tiene parentesco biológico con el niño.

Existen individuos poco comunes, conocidos como "quimeras", que poseen al menos dos conjuntos de genes diferentes.



Ejemplo 1



Ejemplo 1



<u>Sistema genético</u>	<u>Menor</u>	<u>Padre en estudio</u>
D3S1358	15	15, 18
VWA	16	16
D16S539	10, 12	10, 12
CSF1PO	11, 12	10, 11
TPOX	8, 11	8, 11
Y indel	2	2
Amel	X, Y	X, Y
D8S1179	13, 14	13, 14
D21S11	30	29, 30
D18S51	16, 19	16, 21
Penta E	11, 15	15, 16
D2S441	10, 14	10
D19S433	13, 14	14, 15
HUMTH01	7, 9.3	7
FGA	21, 25	25, 26
D22S1045	16	16, 17
D5S818	11	11, 12
D13S317	8, 11	8, 9
D7S820	8, 12	10, 12
D6S1043	14, 15	14, 19
D10S1248	13	13, 16
D1S1656	17.3	16, 17.3
D12S391	19, 20	20, 21
D2S1338	17, 20	19, 20
Penta D	10, 12	10

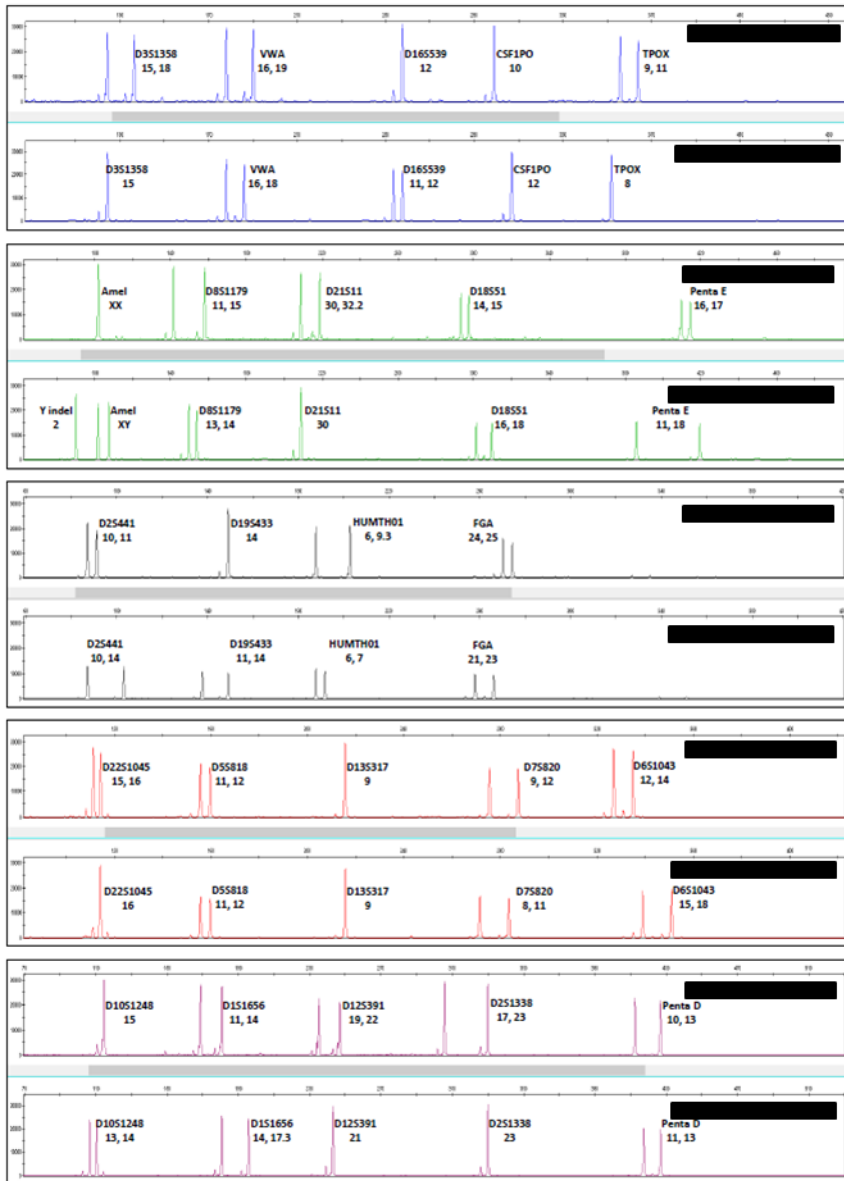
Ejemplo 1



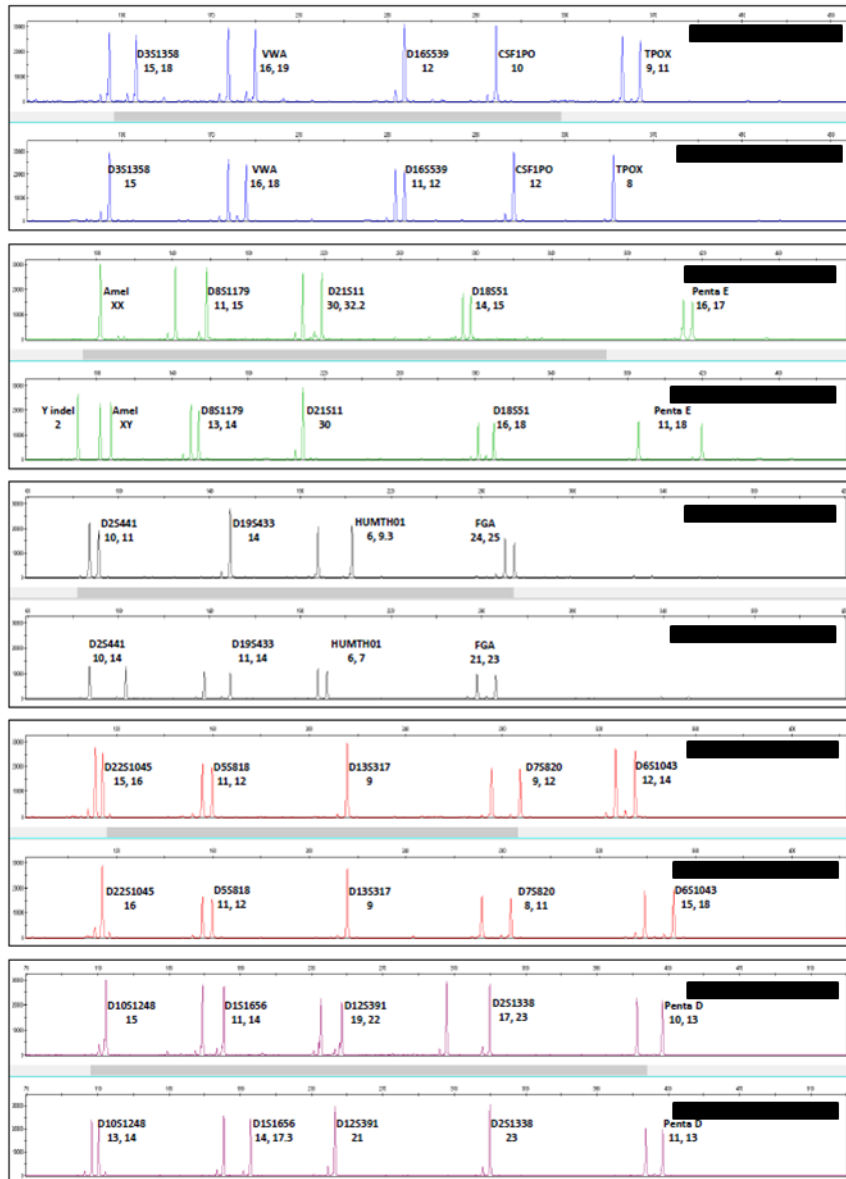
<u>Sistema genético</u>	<u>Menor</u>	<u>Padre en estudio</u>
D3S1358	15	15, 18
VWA	16	16
D16S539	10, 12	10, 12
CSF1PO	11, 12	10, 11
TPOX	8, 11	8, 11
Y indel	2	2
Amel	X, Y	X, Y
D8S1179	13, 14	13, 14
D21S11	30	29, 30
D18S51	16, 19	16, 21
Penta E	11, 15	15, 16
D2S441	10, 14	10
D19S433	13, 14	14, 15
HUMTH01	7, 9.3	7
FGA	21, 25	25, 26
D22S1045	16	16, 17
D5S818	11	11, 12
D13S317	8, 11	8, 9
D7S820	8, 12	10, 12
D6S1043	14, 15	14, 19
D10S1248	13	13, 16
D1S1656	17.3	16, 17.3
D12S391	19, 20	20, 21
D2S1338	17, 20	19, 20
Penta D	10, 12	10

Basado en los resultados anteriores, el 50% de las variantes genéticas encontradas en el menor son idénticas a las del padre. El índice de paternidad combinado es de 46'382'184,702 a 1 y la probabilidad de que el Sr. sea el padre biológico del menor es mayor a 99.9999%.

Ejemplo 2

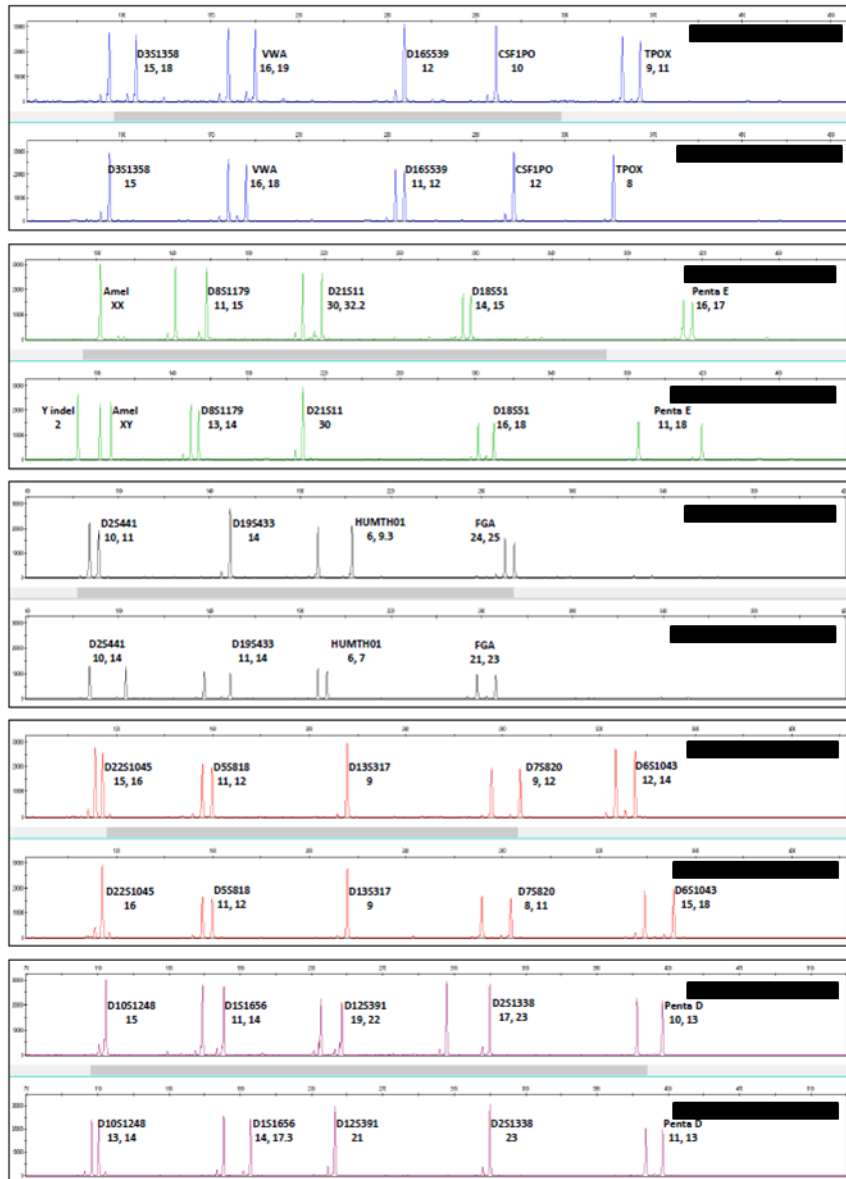


Ejemplo 2



<u>Sistema genético</u>	<u>Menor</u>	<u>Padre en estudio</u>
D3S1358	15, 18	15
VWA	16, 19	16, 18
D16S539	12	11, 12
CSF1PO	10	12
TPOX	9, 11	8
Y indel	-	2
Amel	X, X	X, Y
D8S1179	11, 15	13, 14
D21S11	30, 32.2	30
D18S51	14, 15	16, 18
Penta E	16, 17	11, 18
D2S441	10, 11	10, 14
D19S433	14	11, 14
HUMTH01	6, 9.3	6, 7
FGA	24, 25	21, 23
D22S1045	15, 16	16
D5S818	11, 12	11, 12
D13S317	9	9
D7S820	9, 12	8, 11
D6S1043	12, 14	15, 18
D10S1248	15	13, 14
D1S1656	11, 14	14, 17.3
D12S391	19, 22	21
D2S1338	17, 23	23
Penta D	10, 13	11, 13

Ejemplo 2



<u>Sistema genético</u>	<u>Menor</u>	<u>Padre en estudio</u>
D3S1358	15, 18	15
VWA	16, 19	16, 18
D16S539	12	11, 12
CSF1PO	10	12
TPOX	9, 11	8
Y indel	-	2
Amel	X, X	X, Y
D8S1179	11, 15	13, 14
D21S11	30, 32.2	30
D18S51	14, 15	16, 18
Penta E	16, 17	11, 18
D2S441	10, 11	10, 14
D19S433	14	11, 14
HUMTH01	6, 9.3	6, 7
FGA	24, 25	21, 23
D22S1045	15, 16	16
D5S818	11, 12	11, 12
D13S317	9	9
D7S820	9, 12	8, 11
D6S1043	12, 14	15, 18
D10S1248	15	13, 14
D1S1656	11, 14	14, 17.3
D12S391	19, 22	21
D2S1338	17, 23	23
Penta D	10, 13	11, 13

Basado en los resultados anteriores, el 50% de las variantes genéticas encontradas en la menor no son idénticas en su totalidad a las encontradas en el padre. Con este estudio se concluye que el Sr. No puede ser el padre biológico de la menor.

Aplicaciones legales (derechos de familia, migración, sucesiones)

Las pruebas de paternidad tienen gran importancia legal, ya que permiten establecer vínculos biológicos en casos de custodia, manutención o herencias. También se usan en procesos migratorios para demostrar lazos familiares. Su validez científica las convierte en una herramienta confiable en los tribunales.

- Determinación legal de paternidad o maternidad.
- Casos de custodia, manutención y pensiones.
- Procesos migratorios (reunificación familiar).
- Pruebas en sucesiones o herencias.
- Identificación en casos judiciales o adopciones.

Su carácter científico y su alto nivel de precisión hacen que sean reconocidas legalmente en casi todos los sistemas judiciales del mundo.

Casos resueltos gracias a CODIS

“Golden State Killer”

Entre 1976 y 1986, California sufrió una ola de crímenes: más de 50 asesinatos, 120 violaciones y numerosos robos cometidos por un mismo individuo, conocido como el Golden State Killer.

En 2018, los investigadores tomaron muestras de DNA de las escenas del crimen y las compararon con perfiles disponibles en bases de datos comerciales de genealogía, además de los registros de CODIS.

El análisis de CODIS confirmó que el DNA de DeAngelo coincidía con el de las escenas de los crímenes, lo que proporcionó evidencia sólida para su arresto.

Finalmente, Joseph James DeAngelo fue capturado y condenado a cadena perpetua



Picket Fence Media. (s.f.). Golden State Killer suspect pleads guilty to 13 murder counts, including Dana Point couple. Picket Fence Media.

Utilidad de genética forense

La genética forense cumple un papel fundamental, ya que permite identificar a las víctimas mediante el análisis de DNA.

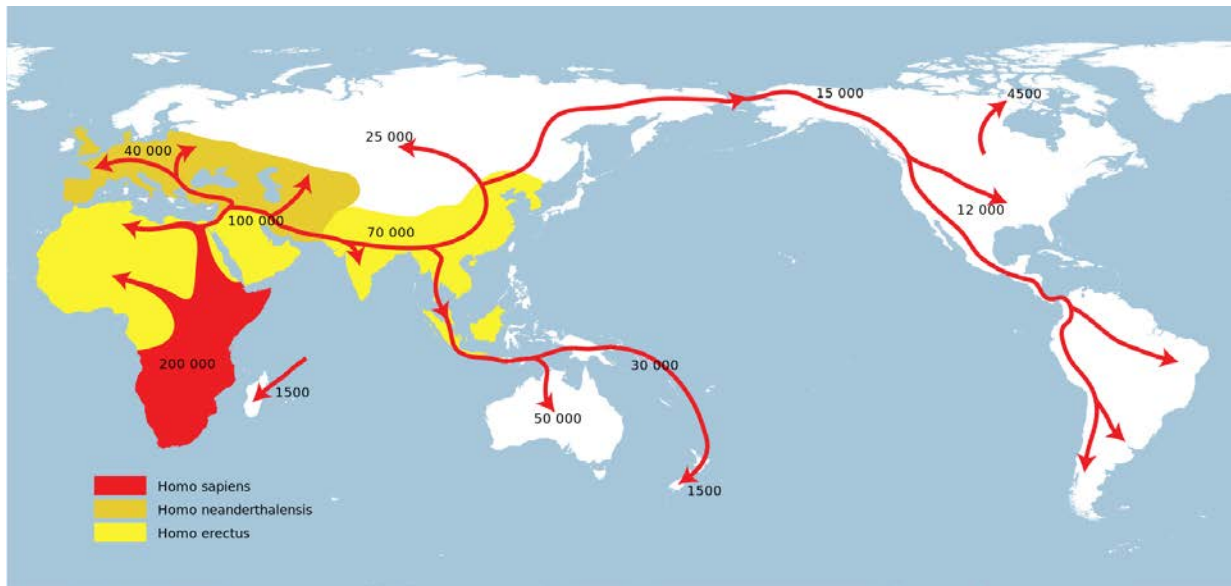
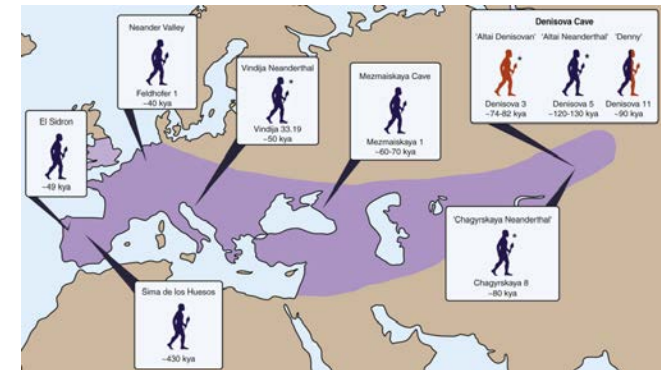
- Se aplica en **desastres naturales, accidentes o atentados.**
- Permite **reconocer cuerpos dañados o irreconocibles.**
- Se **comparan perfiles** con muestras de familiares.
- Aporta certeza a las familias afectadas.
- Utiliza **DNA resistente** incluso en condiciones extremas.



Arqueogenética y paleogenética

La arqueología y la historia, la genética forense permite identificar restos humanos antiguos y conocer más sobre las civilizaciones del pasado.

- Analiza DNA en momias o restos antiguos.
- Permite estudiar linajes y relaciones familiares.
- Ayuda a confirmar identidades históricas.
- Aporta información sobre enfermedades antiguas.
- Contribuye al conocimiento de la evolución humana.



Conclusión

La genética forense ha revolucionado la investigación criminal e identificación humana.

Sistemas como CODIS permiten comparar perfiles genéticos a nivel mundial, contribuyendo a la justicia mundial.

Las pruebas de paternidad, el análisis de restos y la exoneración de inocentes muestran su enorme valor social y legal.

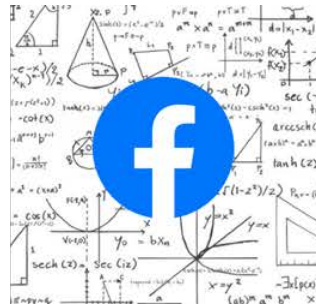
La genética forense representa no solo un avance científico, sino también un compromiso con la verdad, la justicia y la dignidad humana.

Limitaciones y retos éticos

A pesar de sus enormes beneficios, la genética forense enfrenta retos importantes.

- Posible violación de la privacidad genética.
- Riesgo de uso indebido de bases de datos.
- Errores técnicos o contaminación de muestras.
- Falta de regulación en algunos países.
- Debate sobre el consentimiento informado.

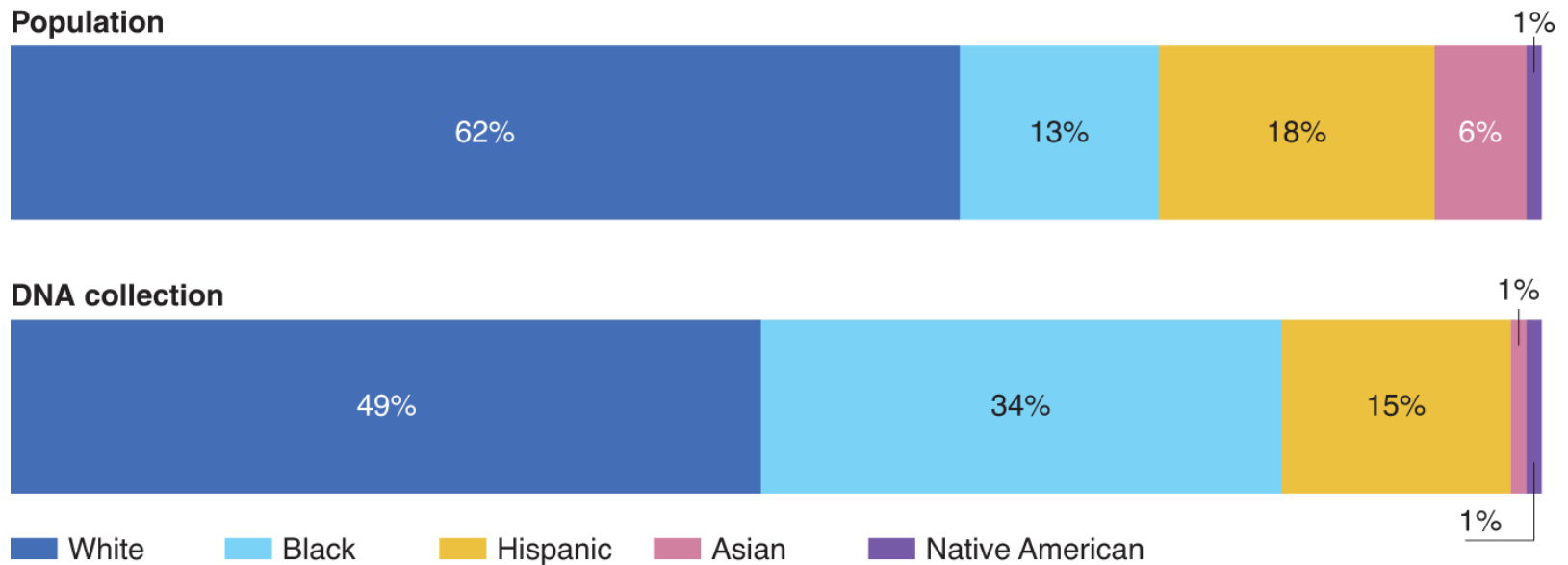
Por ello, los países deben establecer marcos legales y éticos sólidos que aseguren que la información genética se use únicamente con fines legítimos y respetando los derechos humanos.



Limitaciones y retos éticos

Sesgos y representación.

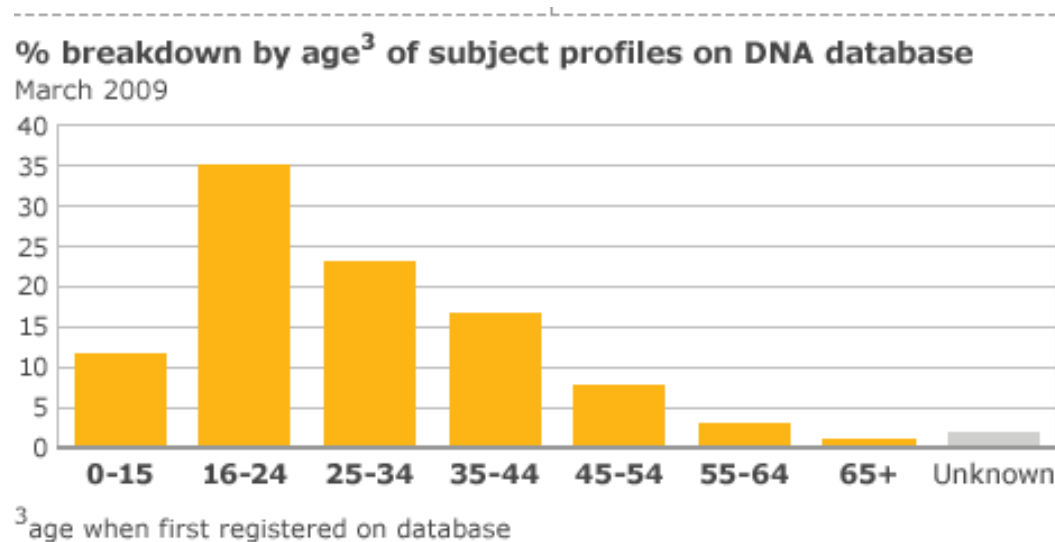
- La base de datos predominantemente **perfiles de ciertos grupos poblacionales.**



Limitaciones y retos éticos

Privacidad y derechos civiles.

- Almacenar DNA de delincuentes y sospechosos, plantea preocupaciones sobre quién puede acceder a esa información.
- Existe el riesgo de que los datos sean usados para fines distintos a la investigación criminal.
- Edades de ofensores.



Source: Home Office/Parliamentary questions

Perspectivas

El futuro de la genética forense apunta a avances sorprendentes.

- Avances en el uso de DNA ambiental (eDNA).
- Fenotipado genético para predecir rasgos físicos.
- Integración con inteligencia artificial.
- Mayor cooperación internacional.
- Mejores regulaciones éticas y tecnológicas.

Todos estos avances deberán equilibrarse con la ética, la privacidad y la seguridad, garantizando que el progreso tecnológico no comprometa los derechos de las personas.



Laboratorio de Genómica Viral & Humana BSL-3, Facultad de Medicina UASLP

- Dr. Christian A. García-Sepúlveda (Operaciones BSL-3, Virología Molecular)
- Dra. Sandra E. Guerra-Palomares (Operaciones BSL-3, Virología Molecular)
- LTS. Dulce M. Hernández Piña (Lab Manager)
- Dr. Andreu Comas García (Epidemiología molecular)
- Dra. Sofia Bernal Silva (Virología molecular)
- Dr. Fernando Díaz-Barriga Martínez (One Health)
- Dr. Guillermo Espinosa Reyes (Salud y Toxicología Ambiental)
- Dr. Mauricio Comas García (Microscopía electrónica y virología estructural)
- Dr. Roberto González Amaro (Inmunología)
- Dr. Juan Carlos Cuevas Tello (Aplicaciones de algoritmos de inteligencia artificial)
- Biol. Ignacio Amezcua Osorio (Trabajo de campo con murciélagos)
- MVZ. Carolina Escalante Vargas (Trabajo de campo con murciélagos)

Laboratorio Nacional de Vacunología y Virus Tropicales, Escuela Nacional de Ciencias Biológicas IPN

- Dra. Ma. Isabel Salazar Sánchez (Virología molecular e inmunología)
- Dr. Jesús Miguel Torres Flores (Operaciones BSL-3)
- Dr. Joel Armando Vázquez Pérez (Virólogo especializado en Influenzavirus)
- Dr. Rosa Elena Sarmiento Silva (Viróloga especializada en virus respiratorios)

Departamento de Inmunología del Instituto de Investigaciones Biomédicas UNAM

- Dra. Clara Inés Espitia Pinzón (Operaciones BSL-3)
- Dr. Antonio García Knight (Inmunólogo viral con énfasis en virus emergentes)
- Dr. Renato León Rodríguez (Virología molecular)
- Dr. Wenceslao Coronado Aceves (Evaluación de fármacos in vitro e in vivo)
- Dra. Georgina Diaz Herrera (Médica Veterinaria pequeñas especies)
- Maestra Erika Segura Salinas (Evaluación de fármacos potenciales)



Viral & Human Genomics Laboratory

A Biosafety Level 3 (BSL-3) High-Biocontainment Facility and member of the
WHO Collaborating Centre on Health Risk Assessment
San Luis Potosí State University, School of Medicine



www.genomica.uaslp.mx



GenomicaUASLP



GenomicaUASLP