

DEL PERFIL AL RETRATO GENÉTICO: DEPENDENCIA DE TRAYECTORIA EN LAS TECNOLOGÍAS DEL ADN

FROM GENETIC PROFILE TO GENETIC PORTRAIT: PATH DEPENDENCE IN FORENSIC DNA TECHNOLOGIES

Vivette García Deister

Ariel Sánchez Zúñiga

Universidad Nacional Autónoma de México
vivettegarcia@ciencias.unam.mx
Ciudad de México, México

Universidad Nacional Autónoma de México
ariel.sazu@gmail.com
Ciudad de México, México

RESUMEN

Este artículo busca mostrar la pertinencia de la historia para explicar el desarrollo de las tecnologías del ADN forense y la estandarización de su uso en el ámbito judicial. Nuestra descripción de la trayectoria que ha seguido el perfil genético y de las tareas epistémicas que se le han asignado desde 1984 hasta el presente, nos permite caracterizarlo como una entidad histórica, que posee dependencia de trayectoria. Ofrecemos también una reflexión sobre el lugar que ocupa la novedosa técnica del fenotipado a partir de ADN en esta trayectoria. Al enfatizar la relevancia de la contingencia en las trayectorias del ADN forense tomamos posición respecto de la relación entre la historia y la filosofía de la ciencia, pues su inclusión como un recurso explicativo de los desarrollos tecno-científicos implica reconocer que se tratan de procesos dinámicos en los que las secuencias de sucesos están causalmente relacionadas.

Palabras clave: contingencia; genética forense; justicia; determinismo tecnológico

ABSTRACT

This paper aims to show the relevance of history for explaining the development of forensic dna technologies and the standardization of their judicial use. Our description of the trajectory that the dna profile has followed, and of the epistemic tasks it has been assigned since 1984 to the present, allows us to characterize it as a historical entity with path dependence. We also reflect on the place that the novel technique of dna phenotyping occupies within this trajectory. In emphasizing the relevance of contingency in the path of forensic dna we take a position with respect to the relationship between history and philosophy of science, for inclusion of contingency as resource for explaining technoscientific developments means recognizing that they are dynamic processes in which sequences of events are causally related.

Keywords: contingency; forensic genetics; justice; technological determinism

1. INTRODUCCIÓN

Con un enfoque de los Estudios de la Ciencia y la Tecnología, este artículo mostrará la pertinencia de la historia para explicar el desarrollo de las tecnologías del ADN forense y la estandarización de su uso en el ámbito judicial. Nuestra descripción de la ruta de “ascenso, caída y ascenso aún mayor” (Lynch *et al.* 13) del perfil genético y de las tareas epistémicas que se le han asignado desde 1984 hasta el presente, nos permite caracterizarlo como una entidad que posee dependencia de trayectoria. Con ello nos referimos, siguiendo a Paul David, Eric Desjardins y Marc Ereshefsky, a un proceso dinámico de desarrollo tecnológico en el que los eventos del pasado inciden de manera importante en la forma que ha tomado esta técnica hasta el presente. Al enfatizar la relevancia de la contingencia en la trayectoria del perfil genético, tomamos posición respecto de la relación entre la Historia y la Filosofía de la Ciencia, pues su inclusión como un recurso explicativo de los desarrollos tecnocientíficos implica reconocer que se tratan de procesos dinámicos que generan secuencias de sucesos causalmente relacionados, y que solo reconociendo esta historicidad es posible comprender adecuadamente tales fenómenos. En palabras de Paul David, implica reconocer que “la historia sí importa” (92). Al comparar el perfil genético con una novedosa y, según sus promotores, revolucionaria técnica forense denominada fenotipado a partir del ADN, planteamos la siguiente pregunta: ¿es el fenotipado una técnica que comparte la trayectoria tecnológica del perfil genético o estamos frente a una técnica tan distinta y novedosa que es capaz de generar una nueva ruta de innovación? Nuestra respuesta tentativa a esta pregunta es asimismo un ejercicio de pensar históricofilosóficamente nuestro presente tecnocientífico.

2. “ASCENSO, CAÍDA Y ASCENSO AÚN MAYOR”:

LA TRAYECTORIA DEL PERFIL GENÉTICO

En el otoño de 1984, un genetista británico llamado Alec Jeffreys (hoy Sir Alec Jeffreys en reconocimiento por sus aportes a la genética) desarrolló la técnica de identificación a través de ADN, que hoy llamamos perfil genético o perfil de ADN. El nombre no era en absoluto gratuito: *DNA fingerprinting*, como fue bautizada originalmente esta técnica, es un término que condensa, por una parte, el vínculo a una ya consolidada Biología Molecular y, por otra parte, la certeza y prestigio que la identificación a través de huellas digitales se había granjeado a lo largo del siglo xx. No se trata, en sentido estricto, de una sola técnica: a lo largo de los años han variado los instrumentos usados,

las metodologías, las regiones específicas de ADN que se analizan, entre otros aspectos. A pesar de ello, el principio general de pretender identificar a un individuo a partir del análisis de sitios muy particulares de su genoma se ha mantenido. De igual manera, los nombres para referirse a estas tecnologías han variado a través de los años y en función de los contextos: *DNA fingerprinting*, por ejemplo, se usó en una época en la que se buscaba transferir la credibilidad de las huellas digitales al recién creado perfil genético; pero cuando este último adquirió más autoridad que el análisis de las huellas digitales, se intentó desdibujar la analogía entre estos dos procedimientos, y desde entonces *DNA profiling* o *DNA typing* han sido los nombres más recurridos en lengua inglesa (Lynch *et al.* 1). En lengua española, perfil de ADN y perfil genético han sido los nombres más usados en años recientes, y son por ello los nombres que utilizaremos de manera intercambiable en este texto para referirnos a la técnica en cuestión.

El fundamento del perfil genético es la existencia de regiones muy cortas y altamente variables de ADN no codificante¹ que se repiten de manera sucesiva en nuestro genoma y que, según la longitud de las regiones que se repiten, reciben el nombre de minisatélites o microsatélites² (Graham & May 10). Los patrones de repeticiones de los minisatélites y microsatélites son heredables y, al mismo tiempo, muy particulares para los individuos, de tal suerte que las probabilidades de que dos personas no emparentadas tengan el mismo patrón de repeticiones de minisatélites y microsatélites (o incluso uno similar) son sumamente bajas. Es esta circunstancia la que permite que el perfil genético, que justamente analiza y compara ciertos minisatélites o microsatélites muy específicos, sea capaz de identificar con un alto grado de confiabilidad a un individuo a partir de una muestra de ADN.

La posibilidad de establecer este tipo de asociación tan confiable entre una persona y una muestra de su ADN ha permitido llevar a cabo diversas tareas epistémicas. Inicialmente, la alta variabilidad y la heredabilidad de los minisatélites permitieron que una de las primeras aplicaciones del perfil de ADN fuera la resolución de disputas de paternidad en casos de inmigración en el Reino Unido (Aronson 14-15). Poco después, el foco pasó de la similitud entre el perfil genético de una persona y el de su posible padre, a la individuación. Fue así como, en 1986, las autoridades del condado de Leicestershire, en Inglaterra, solicitaron la ayuda de Alec Jeffreys para intentar resolver el caso

1 El ADN no codificante es aquel a partir del cual *no* se generan productos funcionales, como ARN o proteínas.

2 e les conoce también por las siglas de sus nombres en inglés: VNTR (*Variable number tandem repeats*) para los minisatélites, y STR (*Short tandem repeats*), para referirse a los microsatélites, los cuales son, como su nombre lo indica, de menor longitud que los minisatélites.

de dos mujeres jóvenes asesinadas en 1983 y 1986. Tras un largo proceso de toma de muestras de ADN de hombres que habitaban o laboraban en el área cercana a los asesinatos, se encontró que el perfil genético de Colin Pitchfork, un empleado en una panadería de la región, coincidía con el perfil genético obtenido a partir de rastros de semen dejados por el asesino en las escenas de los crímenes en cuestión (Cole 291-2). Así, en 1988, Pitchfork se convirtió en el primer individuo en ser condenado por un crimen con base en la evidencia proporcionada por el perfil genético, y el mismo juez declaró al momento de pronunciar la sentencia que, de no ser por esta tecnología, Pitchfork no habría sido capturado (Aronson 17).

A partir de este momento, el uso del perfil genético con fines de individuación e identificación de personas acusadas de cometer ciertos crímenes se expande rápidamente a otros países, comenzando por los Estados Unidos. Hoy en día, el perfil genético es considerado a nivel mundial como la tecnología definitiva para establecer relaciones de identidad entre un individuo y una muestra de ADN. El nivel de confianza que ha adquirido esta tecnología con el paso de los años ha llevado a ciertos autores a hablar del perfil genético como una “máquina de verdad” (Lynch *et al.* xi). La trayectoria que ha seguido esta tecnología, desde su nacimiento en un laboratorio del Departamento de Genética de la Universidad de Leicester, hasta su actual omnipresencia en la labor de científicos forenses alrededor del mundo, no ha sido lineal. En la medida en que se trata de una tecnología ampliamente usada como evidencia en el ámbito legal, sus transformaciones siempre han estado íntimamente ligadas a la manera en que se le ha presentado y se ha aceptado (o no) dentro de las cortes. Esta historia ha sido descrita por Lynch y colaboradores (13) como una trayectoria en la que hay un ascenso, caída y un posterior ascenso de la tecnología: una rápida aceptación a finales de los años 80 del siglo pasado, seguida de una serie de cuestionamientos en las cortes y prensa científica desde 1989 y hasta mediados de los 90, para finalmente llegar a un grado aún más alto de aceptabilidad, desde finales de los años 90 hasta la actualidad.

No obstante, hay variaciones en la manera en que se explica la superación de los cuestionamientos y la consolidación del perfil genético como tecnología definitiva de identificación. Existen una serie de historias “convencionales” u “oficiales” —frecuentemente encontradas en libros de texto, artículos de divulgación, así como documentos o reportes institucionales— que manifiestan un claro determinismo tecnológico al presentar a los factores científicos y tecnológicos como los únicos que favorecieron la resolución de la controversia de aceptabilidad del perfil genético y como los garantes de la gran confianza que

hoy en día tenemos en estas tecnologías.³ Parece, según estas narrativas, que el perfil genético sigue un desarrollo lineal (o *independiente* de trayectoria), en la que su mayor aceptación dentro de las cortes se debe a una continua y unidireccional mejora de la tecnología y protocolos de laboratorio, omitiendo así el papel que otros actores, instituciones y, en pocas palabras, la contingencia jugaron en la trayectoria seguida por el perfil genético.

No suscribimos estas narrativas. Nuestra perspectiva está más cerca de la de aquellos autores que muestran cómo las trayectorias de las tecnologías de identificación en la genética forense van siempre de la mano de cambios y preocupaciones en los ámbitos éticos, sociales y legales alrededor de estas tecnologías (Wienroth *et al*). Para ellos, la literatura científica que promueve estas innovaciones “entreteje afirmaciones científicas sobre el poder epistémico de las nuevas tecnologías emergentes del ADN con aserciones empíricas sobre la naturaleza del orden social, afirmaciones sobre valores comunes y promesas de seguridad y justicia” (98); de esta manera, promueven también el atrincheramiento de ciertas normas, estándares y tareas epistémicas del ADN en los órdenes tecnocientífico, social y legal. Asimismo, autores como Lynch y colaboradores elaboran una detallada historia del perfil genético en la que muestran cómo la resolución de controversias alrededor de su uso y aceptación fueron consecuencia de una serie de factores y estrategias en los ámbitos tecnológico, administrativo y legal, que en su conjunto dieron forma a la ya comentada trayectoria de “ascenso, caída y ascenso aún mayor” que ha seguido hasta hoy en día el perfil de ADN. Nosotros retomaremos y abonaremos a las discusiones de estos dos grupos de autores para mostrar cómo este tipo de historias dejan en claro que no hay un determinismo tecnológico en la historia del perfil genético y, más aún, argumentaremos que estas tecnologías son entidades con dependencia de trayectoria.

Wienroth, Morling y Williams dividen el desarrollo de la genética forense en cuatro etapas u oleadas en las que los avances en las tecnologías de ADN se producen simultáneamente y en interacción con distintos marcos de referencia éticos, sociales y legales. La primera de ellas comienza desde el nacimiento del perfil de ADN, a mediados de los años 80, y tiene un alcance que llega hasta mediados de los años 90 del siglo xx. Esta primera ola se caracteriza por el uso de minisatélites como los fragmentos de ADN que se comparan en los perfiles genéticos, así como por procesos de discusión y negociación con respecto a la credibilidad que podía tener esta tecnología como evidencia en las cortes, y abarca, en ese sentido,

3 Véase, por ejemplo, Butler (1113); Jobling & Gill; NRC.

tanto el inicio como la resolución de las denominadas “DNA Wars”, de las que se hablará más adelante. Así pues, si yuxtaponemos el análisis de Lynch y colaboradores con el de Wienroth, Morling y Williams, se podrá notar que la primera oleada que estos describen se ajusta, de hecho, a los primeros dos momentos de ascenso y caída en la trayectoria del perfil genético (Figura 1).

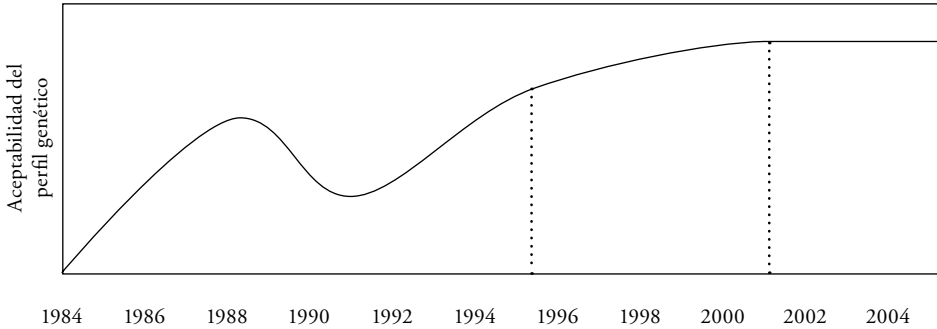


Figura 1. Gráfica en la que se ilustra la trayectoria del “ascenso, caída y ascenso aún mayor” (Lynch et al. 13) en la aceptabilidad del perfil genético a lo largo de las oleadas de innovaciones en la genética forense (Wienroth et al). La primera línea vertical (de derecha a izquierda) indica la división entre la primera y segunda oleadas, mientras que la segunda línea marca el inicio de la tercera oleada en los primeros años del milenio.

Fuente: elaboración propia a partir de información en Lynch et al. y Wienroth et al.

Este primer ascenso, la etapa inicial de aceptación general del perfil de ADN a finales de los años 80, estuvo determinado por varios factores, pero uno de los principales fue, simplemente, que los abogados defensores casi siempre carecían de las herramientas que les permitieran poner en tela de juicio el valor del perfil genético como evidencia ante una corte. Esto fue así porque, en la gran mayoría de los casos, únicamente el estado podía asumir los costos que implicaba tomar muestras de ADN, mandarlas a analizar en laboratorios (en el caso de Estados Unidos, casi siempre se trataba de laboratorios privados) y citar en la corte a biólogos moleculares o científicos forenses que, en calidad de expertos, pudieran testificar a favor de la fiabilidad de las técnicas de ADN. Todo este abanico de recursos era frecuentemente inalcanzable para la defensa, de tal suerte que, durante los primeros años del perfil genético, el que se presentara evidencia de ADN en contra del acusado representaba casi con seguridad un veredicto de culpabilidad en su contra (Lynch *et al*).

Fue hasta 1989 cuando, en el famoso caso *Castro*, los abogados Barry Scheck y Peter Neufeld, junto con un muy competente equipo de testigos expertos, lograron que por primera vez en la historia la evidencia del perfil genético que parecía culpar al sospechoso fuese declarada como inadmisibile. Los argumentos de estos abogados se basaron, principalmente, en una serie de críticas a las irregularidades encontradas en los procedimientos del laboratorio que se encargó de manejar las muestras y desarrollar los perfiles genéticos. Al final, no se cuestiona la validez del perfil de ADN en sí, sino la manera en que, en este caso específico, la técnica fue llevada a cabo incorrectamente por la empresa contratada. Joseph Castro, el acusado, acabaría confesando posteriormente ser culpable de los asesinatos que se le imputaban, pero, aun así, que se hubiera logrado invalidar la prueba de perfil genético como evidencia en este caso sentó un precedente importantísimo que fue explotado por muchos abogados defensores durante los siguientes años (Aronson 57-60; Norris 39-44).

A partir de este momento comienzan a tener lugar las llamadas “*DNA Wars*”: una serie de disputas y discusiones sobre la aceptabilidad, tanto científica como en las cortes, del perfil genético, y que tuvieron lugar en los primeros años de la década de los noventa del siglo XX. Estas discusiones involucraron a jueces, abogados, investigadores y especialistas en materia legal, biólogos moleculares, genetistas de poblaciones, así como a muchos medios de comunicación —desde revistas científicas hasta periódicos— que documentaron esta controversia. Las mayores fuentes de polémica estribaban en la manera en que se estaban calculando y expresando las probabilidades de error, así como sobre la genética de poblaciones que estaba en uso. Las “*DNA Wars*” representan, así, el segundo punto en la trayectoria del perfil genético: la caída en la aceptabilidad de esta tecnología.

Es como respuesta a estos cuestionamientos y a la caída en la aceptabilidad del perfil genético que empiezan a tener lugar una serie de cambios en los ámbitos técnicocientífico, social y legal que permiten dar paso a lo que Wienroth y coautores llaman la segunda oleada en innovaciones de la genética forense. Podemos situar esta oleada desde 1995 hasta nuestros días, que se caracteriza por la conformación de las primeras bases de datos masivas de ADN y por la preocupación por estandarizar los métodos de laboratorio y los eslabones de la cadena de custodia. Esta preocupación por blindar los procesos en la cadena de custodia responde directamente a aquellos casos en los que la evidencia del perfil genético se puso en tela de juicio arguyendo una mala recolección, manejo y almacenamiento de las muestras de ADN por parte de la policía o cuerpos investigativos. El caso paradigmático en este sentido lo representan los muy publicitados juicios a O. J. Simpson entre 1994 y 1995, en donde los abogados defensores (los mismos del caso *Castro*, por cierto) incansable-

mente cuestionaron la integridad del Departamento de Policía de Los Ángeles y lograron convencer al jurado de que, quizá incluso intencionalmente, la Policía no había seguido los protocolos adecuados en el manejo de muestras de ADN. Como es bien sabido, Simpson fue finalmente declarado no culpable, a pesar de que toda la evidencia del perfil genético parecía indicar su responsabilidad en los asesinatos que se le imputaban (Lynch y Jasanoff).

Otro rasgo característico de la segunda oleada es el uso extendido de microsatélites (reemplazando a los minisatélites) en la realización de los perfiles genéticos. El uso de los microsatélites va de la mano de la reacción en cadena de la polimerasa (*polymerase chain reaction*, o PCR), que fue una de las innovaciones más importantes en la biología molecular de finales del siglo XX, y tiene muchos usos además de los que se le dan en la genética forense (Rabinow). En el desarrollo de los perfiles genéticos, la PCR se usa porque permite producir millones de copias de una secuencia particular de ADN en muy poco tiempo (Butler 63). De esta suerte, si en una escena del crimen se encuentran cantidades mínimas de ADN, o muestras parcialmente degradadas, estas se vuelven potencialmente analizables a través de un perfil genético basado en microsatélites una vez que hayan sido amplificadas a través de una PCR. Así, la PCR se incorpora al acervo de técnicas que robustecen el perfil genético, contribuyendo a atrincherar la trayectoria tecnológica.

Tanto los microsatélites como el uso de la PCR son dos de las implementaciones en el ámbito tecnológico que influyeron en que la trayectoria del perfil genético se dirigiera hacia una resolución de la controversia y hacia la tercera etapa, la de la mayor aceptabilidad, en la historia de esta tecnología. Sin embargo, según ciertas narrativas de la historia del perfil genético (Butler 1113; Jobling & Gill; NRC) estos factores del ámbito tecnológico serían los más importantes, o incluso los únicos, que tuvieron como consecuencia el cierre de la controversia. Lynch y coautores (228-255) dejan muy en claro que la resolución de la controversia y el posterior ascenso en la credibilidad del perfil genético se debieron a una variedad de circunstancias y estrategias. En primer lugar, hubo recursos técnicos que aumentaban la precisión de los resultados y reducían las fuentes de incertidumbre, como la implementación estandarizada de microsatélites en vez de minisatélites, el uso de la PCR en el desarrollo de perfiles genéticos, y el almacenamiento e interpretación digital (en vez de ocular) de los perfiles de ADN. En segundo lugar, se implementaron recursos administrativos que favorecían el “control de calidad” alrededor de todos los procesos en los que se involucraba el perfil genético; ejemplos de este tipo de recursos son la generación de protocolos y estándares sobre el manejo de muestras dentro y fuera de laboratorio, así como la automatización

y burocratización de la cadena de custodia. Y finalmente, se implementaron recursos legales que iban desde cuestiones tan fundamentales, aunque aparentemente simples, como la admisión de un perfil genético como evidencia en un juicio criminal, hasta acciones como la modificación del estatus legal de una parte del cuerpo. En el Reino Unido, en 1994, el interior de la boca pasó de entenderse legalmente como un área íntima a clasificarse como no íntima, con el fin de facilitar la toma de muestras de ADN (mediante un raspado bucal) de individuos arrestados sin requerir su consentimiento (Lynch *et al.* 147). Estos tres tipos de factores fueron igualmente importantes para dar resolución a la controversia y apuntalar el segundo y definitivo ascenso del perfil genético. Al intentar eliminar de la historia a todos los otros factores “no científicos” —administrativos, legales, entre otros—, como lo hacen las narrativas convencionales y oficiales, aparentemente, proporciona más objetividad y justifica de mejor manera el segundo ascenso del perfil de ADN, pero termina invisibilizando el papel que otros actores, y la misma contingencia, jugaron en el cierre de la controversia.

Como puede esperarse de una tecnología cuyo uso más amplio tiene lugar en el ámbito forense, muchas de las transformaciones y ajustes (tanto tecnológicos como administrativos y legales) que ha sufrido el perfil genético responden a ciertos cuestionamientos o circunstancias que tuvieron lugar en las cortes judiciales. Este hecho por sí mismo podría ser suficiente para derribar la visión determinista que abunda en las historias oficiales sobre el perfil genético. Para Paul A. David una de las maneras en que podemos exhibir la dependencia de trayectoria de una entidad es mostrando cómo, en cierto momento crucial en la historia de la entidad en cuestión, existe la posibilidad de una bifurcación en las trayectorias, es decir, la existencia de un camino alternativo que la entidad haya podido seguir en su desarrollo. En nuestro caso, estas alternativas son evidentes al pensar en los casos judiciales en que se ha visto involucrado el perfil genético y en la posibilidad de que el resultado haya sido contrario a como en realidad fue. Por ejemplo, la evidencia del perfil genético pudo no haber sido desestimada en el caso de O. J. Simpson, y este evento habría sido crucial en la trayectoria de la técnica, ya que la estandarización de las metodologías y el blindaje que recibe la cadena de custodia durante la segunda oleada de innovaciones en la genética forense es en buena medida una respuesta a los publicitados cuestionamientos sobre el manejo de las muestras de ADN que se hicieron en este caso. Del mismo modo, un desenvolvimiento distinto del caso *Castro* también habría modificado sustancialmente el tipo de trayectoria que ha seguido el perfil genético hasta nuestros días. De no haber sido exitosas las objeciones al perfil de ADN durante este caso en 1989, esta técnica no habría entrado (al menos no en ese momento) en el proceso de caída en la

aceptabilidad que tuvo a inicios de los 90, durante la cual muchos abogados emularon el proceder de los defensores en el juicio *Castro* para intentar poner en duda los resultados del perfil genético. Así, sin el tipo de contingencias que tuvieron lugar en el caso *Castro*, la trayectoria del perfil genético quizá habría sido más parecida a un lineal y un paulatino aumento en la credibilidad, en vez del “ascenso, caída y ascenso aún mayor” que hemos descrito previamente.

En resumen, la trayectoria del perfil genético se ha visto fuertemente influida por una serie de contingencias y factores que van más allá de lo que denominaríamos estrictamente el ámbito técnico-científico. Se puede reconocer fácilmente que hay una serie de casos jurídicos en los que el perfil genético fue puesto en tela de juicio y que, de haberselos desenvuelto estos juicios de mane ra diferente, se habría modificado el patrón histórico que ha seguido esta tecnología. Por todo esto, el perfil genético es claramente una entidad con dependencia de trayectoria.

3. EL LUGAR DEL FENOTIPADO EN LA TRAYECTORIA TECNOLÓGICA DE LA GENÉTICA FORENSE

El perfil genético, como se explicó arriba, usa ADN no codificante y es una técnica que posee dependencia de trayectoria. Esto significa que —como mostramos en la sección anterior— los eventos del pasado, muchos de ellos contingentes, afectaron el futuro de la técnica y la condujeron hasta el punto en el que se encuentra el día de hoy. Ahora nos ocuparemos de una nueva técnica forense, llamada fenotipado a partir del ADN. Se trata de una novedosa técnica molecular que, se presume, permite predecir las características visibles externas de los individuos, como el color de los ojos, del cabello o de la piel mediante el análisis de ADN codificante (esto es, porciones del genoma cuya información participa en la generación de un producto funcional, como una proteína). Esta técnica es característica de la tercera oleada de innovaciones en la genética forense, que para Wienroth y colaboradores inicia en los primeros años del nuevo milenio (Figura 1) y tiene como uno de sus principales intereses explorar el componente genético de los rasgos físicos y visibles de los individuos (100), tal y como se puede apreciar en la imagen que resulta del fenotipado. El análisis de esta novedosa técnica y de los usos que se le han dado en el ámbito forense nos permitirá comprender qué tipo de tareas epistémicas se le asignan y cómo interpretar las aseveraciones que promueven la técnica del fenotipado como un nuevo tipo de análisis genético que revolucionará los usos del ADN forense y está creando nuevos estándares de uso judicial del ADN.

“Obtenga más de su evidencia genética. Evite el alto costo de perseguir pistas falsas. Enfoque su investigación con Snapshot™” (Parabon NanoLabs, “Parabon Snapshot”). Así abre la página web de los laboratorios Parabon NanoLabs, ubicados en el Estado de Virginia en EE.UU., que ofrecen los servicios de fenotipado a partir del ADN mediante Snapshot™, “un nuevo y revolucionario servicio de análisis de ADN”, anuncia la página, “que predice con precisión la apariencia física y la ancestría de una persona desconocida a partir de su ADN (...) es ideal para generar pistas en la investigación, reducir las listas de sospechosos e identificar restos humanos” (Parabon NanoLabs, “Parabon Snapshot”). El pago de 3600 dólares permite inferir, a partir de una pequeñísima muestra de fluido biológico dejada en una escena del crimen, el color de los ojos, del cabello y de la piel del sospechoso —todo con un cierto porcentaje de confiabilidad—. Así, el fenotipado podría sugerir que la búsqueda del perpetrador se ha de enfocar en individuos de piel clara, cabello rubio o pelirrojo y ojos verdes o azules, y que excluyera de la lista de sospechosos a individuos de piel morena a oscura, cabello café o negro y ojos cafés o negros.

Pero el servicio que provee Parabon NanoLabs va más lejos. Usando marcadores informativos de ancestría (porciones del ADN a partir de los cuales se estima el origen geográfico probable de los ancestros de un individuo), Snapshot™ también infiere la forma de la cara. Ambos tipos de información confluyen en una fotografía virtual —llamada perfil compuesto— que las autoridades integran a su averiguación. En caso de haber información adicional sobre la apariencia del malhechor (proveniente no del ADN, sino de testigos o de evidencia circunstancial), esta también puede incorporarse al perfil. El objetivo es incrementar las probabilidades de que a partir de la fotografía virtual las autoridades den con el delincuente. A diferencia del perfil genético, el perfil compuesto o la imagen obtenida a partir del fenotipado no permite producir identidades, sino encontrar similitudes. Tal como lo explica la genetista Susan Walsh, el propósito de la predicción es simplemente crear una nueva pista en un caso sin resolver, de dirigir a los investigadores a un nuevo grupo de sospechosos (Susan Walsh citada en Matheson 1062). Veamos cómo ha sido utilizado el fenotipado en investigaciones criminales. Nos centraremos en los casos descritos por Parabon NanoLabs, pues son aquellos en los que el uso del fenotipado es explícito y la información de los casos es pública.

En junio de 2017 se encontraron en un paraje boscoso del estado de Maryland los restos descompuestos y esqueletizados de una mujer de aproximadamente 20 años de edad. Las autoridades no pudieron identificarla, de modo que solicitaron el servicio de fenotipado “con el fin de generar una semejanza con la víctima y asistir en su identificación” (Parabon NanoLabs, “Murder of Shaquana”). El análisis de su ADN sugería que la víctima era de ancestría afroamericana, con cabello y

ojos cafés, y piel oscura sin pecas. Se generó una imagen que buscaba recrear la apariencia de la víctima cuando estaba viva a partir de la combinación de estos datos y la reconstrucción facial del cráneo hallado. Esta imagen se circuló junto con la descripción de la ropa y joyería encontradas junto con el cuerpo en la escena del crimen, lo que permitió a las autoridades de la ciudad de Baltimore reconocer varias similitudes entre una mujer desaparecida y la víctima. Al comparar los registros dentales de la víctima con los de Shaquana Caldwell, de 26 años de edad y desaparecida un mes antes del hallazgo del cuerpo, la identificación fue positiva. La identificación de Shaquana a su vez generó pistas en la investigación; el novio de la víctima fue interrogado y confesó haberla asesinado.

Este es el único caso de identificación de restos humanos en el que el fenotipado ha sido usado, pero comparte con los casos que describiremos a continuación, de participación del fenotipado en la aprehensión de criminales, la tarea epistémica de predecir semejanzas. Asimismo, tal como ocurrió en este caso para la identificación de la víctima, en los casos en los que el fenotipado condujo a un potencial sospechoso, la identificación del perpetrador no se hizo mediante el fenotipado, sino con otras técnicas forenses.

El siguiente caso involucra a una mujer, víctima de abuso sexual y asesinato en el año 1997. Se recuperó semen del cuerpo de la víctima y el ADN obtenido se cotejó con el de 130 potenciales sospechosos y con la base de datos criminal CODIS,⁴ pero ninguno de estos ejercicios arrojó una coincidencia. El caso se quedó estático hasta que en el año 2016 un detective de Costa Mesa, California, solicitó fenotipar el ADN obtenido del semen en la escena del crimen. El perfil compuesto describía un hombre de ancestría hispana, con ojos y cabello color café, y sin pecas, pero la imagen no coincidía con la de ningún individuo en la lista de sospechosos. Este resultado negativo llevó al detective a re-analizar todas las huellas dactilares obtenidas en la escena del crimen. Encontró una coincidencia entre una huella parcial hallada en la manija de una puerta y las huellas dactilares de Felipe Vianney Hernández Tellez, un hombre de origen mexicano que había sido arrestado en el año 2000 por abuso doméstico. Al comparar la foto de arresto de Hernández Tellez con el perfil compuesto, el detective a cargo de la investigación dijo: “La semejanza es asombrosa. Cuando vimos el perfil compuesto junto a la foto de arresto sabíamos que habíamos encontrado al perpetrador. Ahora necesitamos una coincidencia genética para probarlo” (Parabon NanoLabs, “Murder of Adrienne”).

4 *Combined DNA Index System*, o CODIS, es el nombre que recibe la base de datos nacional de ADN de los EE. UU., la cual es coordinada por el FBI, y representa, junto con la *National DNA Database* del Reino Unido, el caso paradigmático de las grandes bases de datos nacionales que caracterizan la segunda oleada de innovaciones en la genética forense.

Aunque Hernández Tellez no ha sido juzgado (se dio a la fuga y fue localizado en el estado de Oaxaca, donde se encuentra en proceso de extradición), la policía logró comprobar, mediante el cotejo del ADN de un hijo de Hernández Téllez radicado en EE. UU. y el ADN obtenido de la escena del crimen, que hay un parentesco biológico entre ambas muestras.

En un caso más reciente de abuso sexual y asesinato de una mujer de 25 años en el estado de Texas, las autoridades recurrieron también al fenotipado cuando las técnicas genéticas convencionales no arrojaron resultados concluyentes. Durante la investigación del asesinato se hizo un análisis genético de la evidencia recolectada en la escena del crimen y se produjo un perfil de ADN de un hombre que no coincidió con ningún registro en la base de datos CODIS. Ante ello, el detective a cargo solicitó el servicio de fenotipado. El rostro generado apuntaba a un hombre blanco con cabello café claro y ojos azules o verdes, y su difusión en los medios condujo a las autoridades a un joven llamado Ryan Derek Riggs, quien estaba siendo investigado por desechar residuos peligrosos en el área del crimen. Se buscó interrogarlo y eludió a los policías hasta que, seis días después, confesó su crimen a su congregación religiosa y luego reiteró su confesión en la estación de policía, donde aportó información que solo el asesino podría conocer y fue arrestado (Parabon NanoLabs, “Murder of Rhonda”).

Otro caso en el que el fenotipado re-orientó la investigación es el de una joven de 17 años, víctima de un ataque en el que sufrió daño cerebral y pérdida de la memoria en 2008. El análisis de una muestra de sangre dejada por el atacante en los vidrios de la ventana que rompió durante su huida produjo un perfil genético que, tal como sucedió en el caso anterior, no coincidió con ningún registro del CODIS. Dado que la víctima tenía solo recuerdos parciales y muy esquemáticos de la agresión, el retrato hablado de su atacante no lograba reducir la lista de sospechosos, y los investigadores entrevistaron numerosas personas y obtuvieron perfiles genéticos de decenas de hombres que fueron descartados como posibles perpetradores. La investigación no avanzaba. En 2016, la detective a cargo del caso recurrió al fenotipado con el fin de circunscribir su investigación. Mientras Parabon NanoLabs generaba el perfil compuesto, continuó trabajando con la víctima en la recolección de información de sus conocidos y de su vida previa al ataque. Uno de los nombres que la víctima recordó fue el de Justin Hansen, un joven que solía visitarla durante los meses previos al ataque. La imagen producida a partir del fenotipado coincidía con la descripción de Justin Hansen, quien fue cuestionado y a quien se le solicitó dar una muestra de saliva. Al rehusarse, las autoridades consiguieron una orden judicial que les permitió recolectar la muestra de un vaso de refresco abandonado por el sospechoso. El ADN obtenido del vaso se

confrontó, “usando métodos tradicionales de STR [microsatélites]” (Parabon NanoLabs, “Assault on Brittani”), con el ADN recolectado en la escena del crimen, y tras obtener un resultado positivo, Hansen fue arrestado.

En cada uno de estos “casos de éxito” (Parabon NanoLabs. “Parabon Snapshot”) divulgados por Parabon NanoLabs notamos que la principal tarea epistémica que se le asigna al fenotipado es la de predecir semejanzas. En el ámbito de la justicia, se espera que el fenotipado pueda generar pistas para la investigación, que provea imágenes de caras que revelen semejanzas con potenciales sospechosos, y así permita dar más rápido con perpetradores desconocidos que no se han podido reconocer a través de los métodos convencionales de la investigación criminal que involucran el perfil genético.

Otra manera en la que se describe el fenotipado es como “un proceso de exclusión” (Parabon NanoLabs, “Testimonials”) que permite reducir la lista de personas de interés y hacer la investigación más eficiente. Como muestran todos los casos presentados, una vez que, con la ayuda del perfil compuesto y en combinación con otros elementos de la investigación, se encuentra a una persona de interés, se recurre necesariamente al perfil genético o a otro método de individuación (como las huellas dactilares) con el fin de hacer una confrontación de pruebas y obtener resultados concluyentes.

El fenotipado ni compite con los usos convencionales del ADN ni los desplaza, pues realiza una tarea distinta en la investigación; pero al mismo tiempo se establece su uso y poder informativo en función del perfil genético y la capacidad de este para “cerrar” casos. Es decir, el fenotipado depende de los estándares y usos ya establecidos del ADN forense (identificación de personas mediante microsatélites o comparación de perfiles genéticos) para la resolución de casos judiciales, pero al mismo tiempo los usuarios y desarrolladores del fenotipado lo promueven como una técnica que “revolucionará la manera en la que el ADN se usa en la resolución de casos” o que “se está convirtiendo en el nuevo estándar de la industria” (Parabon NanoLabs, “Testimonials”). La detective Morgan sostiene que “Snaphsot™ ha cambiado de manera fundamental la genética forense, pues no tener coincidencia [en la base de datos CODIS] ya no significa no tener caso” (Parabon NanoLabs, “Testimonials”); y en palabras del jefe de policía de Hallandale Beach, Florida, “Snapshot™ es una herramienta excelente para los detectives. Lo que es sorprendente es que en vez de transformar el ADN en letras y números [como en el perfil genético], puede transformarlo en una cara [como en el perfil compuesto]” (Parabon NanoLabs, “Testimonials”). Surge entonces la pregunta: ¿es el fenotipado una técnica que comparte la trayectoria tecnológica del perfil genético o estamos frente a una técnica tan distinta y novedosa que es capaz de generar una nueva ruta de innovación?

Marc Ereshefsky explora un planteamiento similar para el caso de las especies biológicas. Él se pregunta cómo la existencia de una nueva rama genealógica en la historia de la vida es suficiente para individuar a una nueva especie (715). Al igual que este cuestionamiento, la pregunta de si el fenotipado es una técnica independiente del linaje tecnológico del perfil genético no se responde con el reconocimiento de algunas diferencias (como la tarea epistémica o el uso de ADN codificante) que pudieran sugerir una bifurcación en la historia de las tecnologías del ADN forense, sino que se podrá responder solo retrospectivamente. Siguiendo la argumentación que ofrece Ereshefsky, diremos que la identidad del fenotipado como una técnica que se ramifica a partir del perfil genético recae tanto en su origen como en los eventos que le siguen. No ha transcurrido tiempo suficiente como para discernir si el fenotipado es un elemento más de la trayectoria de ascenso última y definitiva del perfil genético o si marca el inicio de una nueva trayectoria tecnológica.

Es por estas razones, que reconocen a las tecnologías de ADN como entidades históricas y con dependencia de trayectoria, que desconfiamos de quienes ofrecen respuestas y aseveraciones contundentes sobre el futuro del fenotipado. Las opiniones de analistas académicos y genetistas acerca de las promesas del fenotipado son ilustrativas en este sentido. Para la genetista Sara Walsh, si bien los fundamentos metodológicos del fenotipado han sido establecidos, aún hay camino que recorrer para que pueda ofrecerse algo más que una predicción genérica y que “este tipo de métodos puedan ser usados de manera confiable y validados” (Sara Walsh citada en Matheson 1062), mientras que para Murphy “es poco probable que el fenotipado se convierta en una práctica rutinaria para la investigación en las escenas del crimen” (8). Para quienes investigan los complejos procesos genéticos implicados en la producción de rasgos como la forma de la cara, el color de los ojos o el color de la piel, la actual promoción irreflexiva (pero rentable) del fenotipado por parte de las compañías biotecnológicas podría desvirtuar la utilidad de la técnica una vez que se robustezca, o incluso dañar su reputación, al sobre-simplificar los mecanismos involucrados en generar rostros a partir del ADN.

La posibilidad de predecir un rostro a partir del ADN extraído de una muestra dejada en la escena de un crimen depende no solo de nuestro entendimiento de patrones complejos de expresión y regulación genética, sino también de la existencia de las capacidades técnicas para hacer un genotipado, de la existencia de algoritmos capaces de traducir secuencias genéticas en rasgos, de software especializado que permita a su vez convertir esa información en una imagen, y de una infraestructura judicial que valore la incorporación de los

resultados del fenotipado en las averiguaciones. Ya sea a lo largo de la trayectoria original o en la nueva ruta creada por la innovación transformadora, la generación de estándares (tanto tecnológicos como administrativos y legales) es indispensable para la supervivencia del fenotipado.

CONCLUSIÓN

A través del análisis de los dos casos anteriores hemos querido mostrar cómo dos técnicas de la genética forense basadas en el análisis de ADN presentan una historicidad donde abundan las contingencias que suponen dificultades para intentar predecir —como pretenden hacer los promotores del fenotipado— cuál será la dirección que tomarán y el papel que jugarán en el futuro dichas técnicas. Estas características permiten que hablemos del perfil genético y del fenotipado a partir de ADN como entidades con dependencia de trayectoria. La afirmación anterior está sustentada en el trabajo de distintos autores: la existencia de vías alternativas que pudieron haber seguido las entidades con dependencia de trayectoria y de las cuales habla Paul A. David pueden identificarse en los posibles distintos veredictos de los juicios en los que el perfil genético jugó un papel crucial. Por otra parte, y retomando a Marc Ereshefsky y su ejemplo sobre las especies biológicas, podemos afirmar que, cuando existe un evento de ramificación en entidades con dependencia de trayectoria — como el que parecería estar ocurriendo al analizar el caso del fenotipado con respecto al perfil genético—, solo podríamos decir si se trata de una nueva entidad, de una nueva trayectoria, con el paso del tiempo y con el privilegio de la visión retrospectiva que, en los casos analizados, únicamente tenemos para el perfil genético. En otras palabras, justamente debido a la historicidad y dependencia de trayectoria de las tecnologías de ADN en la genética forense, no podemos hacer aserciones en este momento sobre la trayectoria que seguirá el fenotipado.

TRABAJOS CITADOS

- Aronson, Jay D. *Genetic Witness: Science, Law, and Controversy in the Making of DNA Profiling*. New Brunswick: Rutgers University Press, 2007.
- Butler, John M. *Forensic DNA Typing: Biology, Technology, and Genetics of STR Markers*. Amsterdam: Elsevier Academic Press, 2005.
- Cole, Simon A. *Suspect Identities: A History of Fingerprinting and Criminal Identification*. Cambridge, Mass: Harvard University Press, 2002.

- David, Paul A. "Path Dependence: A Foundational Concept for Historical Social Science". *Cliometrica* 1.2 (2007): 91-114.
- Desjardins, Eric. "Reflections on Path Dependence and Irreversibility: Lessons from Evolutionary Biology". *Philosophy of Science* 78.5 (2011): 724-738.
- Ereshefsky, Marc. "Species, Historicity, and Path Dependency". *Philosophy of Science* 81.5 (2014): 714-726.
- Graham, Eleanor y Alison May. "DNA: An Overview". *A Guide to Forensic DNA Profiling*. Eds. Jamieson, Allan y Scott Bader. West Sussex, Reino Unido: John Wiley & Sons, 2016. 9-27.
- Lynch, Michael y Sheila Jasanoff. "Contested Identities: Science, Law and Forensic Practice". *Social Studies of Science* 28.6 (1998): 675-686.
- Jobling, Mark A. y Peter Gill. "Encoded Evidence: DNA in Forensic Analysis". *Nature Reviews Genetics* 5.10 (2004): 739-751.
- Lynch, Michael, Simon A. Cole, Ruth McNally y Kathleen Jordan. *Truth Machine: The Contentious History of DNA Fingerprinting*. Chicago y Londres: The University of Chicago Press, 2008.
- Matheson, Susan. "DNA Phenotyping: Snapshot of a Criminal." *Cell* 166.5 (2016): 10611064.
- Murphy, Erin. "Legal and Ethical Issues in Forensic DNA Phenotyping". *NYU School of Law, Public Law Research Paper No. 13-46* (2013): 1-36.
- Norris, Robert J. *Exonerated: A History of the Innocence Movement*. New York: New York University Press, 2017.
- NRC (National Research Council). *The Evaluation of Forensic DNA Evidence*. Washington DC: National Academy Press, 1996.
- Parabon NanoLabs. "Assault on Brittani Marcell. Parabon Snapshot Case Summary". *Snapshot DNA Analysis*. s.f. <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/snapshot-case-summary--albuquerque-nm--brittani-marcell-assault.html>. Acceso 23 mayo 2018.
- Parabon NanoLabs. "Murder of Adrienne 'Sunny' Sudweeks. Parabon Snapshot Case Summary". *Snapshot DNA Analysis*. s.f. <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/snapshot-case-summary--costa-mesa-ca--sunny-sudweeks-murder.html>. Acceso 23 mayo 2018.
- Parabon NanoLabs. "Murder of Rhonda 'Chantay' Blankinship. Parabon Snapshot Case Summary". *Snapshot DNA Analysis*. s.f. <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/snapshot-case-summary--rhonda-blankinship.html>. Acceso 23 mayo 2018.

parabon-nanolabs.com/snapshot-case-summary--lake-brownwood-tx--chantay-blankinship-murder.html. Acceso 23 mayo 2018.

Parabon NanoLabs. “Murder of Shaquana Marie Caldwell. Parabon Snapshot Case Summary”. *Snapshot DNA Analysis*. s.f. <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/snapshot-case-summary--anne-arundel-county-md--shaquana-caldwell-murder.html>. Acceso 23 mayo 2018.

Parabon NanoLabs. “Parabon Snapshot. Advanced DNA Analysis”. *Snapshot DNA Analysis*. 2018. <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/>. Acceso 23 mayo 2018.

Parabon NanoLabs. “Testimonials. Parabon Snapshot DNA Analysis Service”. *Snapshot DNA Analysis*. s.f. https://snapshot.parabon-nanolabs.com/testimonials_. Acceso 23 mayo 2018.

Rabinow, Paul. *Making PCR: A Story of Biotechnology*. Chicago: The University of Chicago Press, 1996.

Wambaugh, Joseph. *The Blooding. The True Story of the Narborough Village Murders*. Nueva York: Morrow, 1989.

Wienroth, Matthias, Niels Morling y Robin Williams. “Technological Innovations in Forensic Genetics: Social, Legal and Ethical Aspects”. *Recent Advances in DNA and Gene Sequence* 8.2 (2014): 98-103.