

Predicción de rasgos externamente visibles a través del ADN y sus implicaciones en identificación humana

Puga Carrillo Yolanda^{1,2}, Aguilar Velázquez José Alonso¹✉

¹Laboratorio de Ciencias Morfológico Forenses y Medicina Molecular, Departamento de Morfología, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jalisco, México.

²Maestría en Genética Forense e Identificación Humana, Departamento de Morfología, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jalisco, México.

✉ josealonso.aguilarvelazquez@academicos.udg.mx

Datos del artículo

Cita

Puga-Carrillo Y,
Aguilar-Velázquez JA.
Predicción de rasgos
externamente visibles
a través del ADN y sus
implicaciones en
identificación humana.
ReCiF, Año 4; Núm. 2:
10-21.

Editor

Alexa Villavicencio
Queijeiro

Revisión por pares:

Dos

Recibido

5/marzo/2025

Aceptado

6/agosto/2025

Publicado

30/octubre/2025

Creative Commons CC-
BY-NC-SA 4.0
Internacional

Resumen

La predicción de características externamente visibles a partir del ADN es una herramienta novedosa en genética-forense, que permite predecir características físicas observables de un individuo a partir de una muestra biológica. Por medio del análisis de pequeñas regiones del ADN, se pueden inferir rasgos como el color de piel, ojos, cabello, y ascendencia biogeográfica, entre otros. Este enfoque ha sido particularmente útil en casos donde no se encuentran coincidencias en las bases de datos genéticas o cuando las evidencias disponibles son limitadas. La predicción de fenotipos también permite reconstruir rasgos faciales y estimar la edad biológica de un individuo, lo que mejora la investigación de casos en los que los restos se encuentran altamente degradados o en “casos fríos”. Sin embargo, la aplicación de esta técnica plantea consideraciones éticas importantes, como el riesgo de estigmatización y discriminación. Aunque la predicción de características externamente visibles no reemplaza las pruebas genéticas convencionales usadas para identificación de personas, complementa y mejora las investigaciones, ayudando a reducir el número de sospechosos y facilitando la identificación de los responsables del hecho delictivo. Debido a lo anterior, en este artículo abordamos las generalidades de la predicción de características externamente visibles a través del ADN, así como los aspectos más importantes de la predicción de los fenotipos de la pigmentación, como lo son el color de ojos, de cabello y piel, debido a que son las características más ampliamente estudiadas y mejor caracterizadas. Además, consideramos los aspectos éticos y su relevancia en el área de la identificación-humana.

Palabras clave: características externamente visibles, ADN, genética forense, identificación humana.

Abstract

The prediction of externally visible traits from DNA is an innovative tool in forensic-genetics that allows the prediction of observable physical characteristics of an individual from a biological sample. By analyzing small regions of DNA, traits such as skin, eye, and hair color, as well as biogeographic ancestry, among others, can be inferred. This approach has been particularly useful in cases where there are no matches in genetic databases or when available evidence is limited. The prediction of phenotypes also allows for the reconstruction of facial traits and estimation of an individual's biological age, which enhances investigations in cases where remains are highly degraded or in "cold cases." However, the application of this technique raises important ethical considerations, such as the risk of stigmatization and discrimination. Although the prediction of externally visible traits does not replace conventional genetic testing used for identification, it complements and improves investigations by helping to reduce the number of suspects and facilitating the identification of criminals. For these reasons, this article addresses the generalities of predicting externally visible traits through DNA, as well as the most important aspects of predicting pigmentation phenotypes, such as eye, hair, and skin color, since they are the most widely studied and well-characterized traits.

Keywords: externally visible characteristics, DNA, forensic genetics, human identification.

Introducción

La genética es la ciencia que estudia la herencia biológica y los mecanismos que dan lugar a la transmisión de los caracteres de una generación a otra. La información genética se transmite a través de cadenas específicas de ADN, que están compuestas por cuatro bases nitrogenadas representadas por las letras A (adenina), T (timina), C (citosina) y G (guanina) (1). Su estructura está conformada por dos cadenas de nucleótidos complementarias compuestas por una base nitrogenada, un grupo fosfato y una pentosa (azúcar de cuatro carbonos) llamada desoxirribosa. La estructura del ADN asemeja la forma de una escalera, donde los escalones están constituidos por los nucleótidos, mientras que los pasamanos corresponden al grupo fosfato más la pentosa (figura 1).

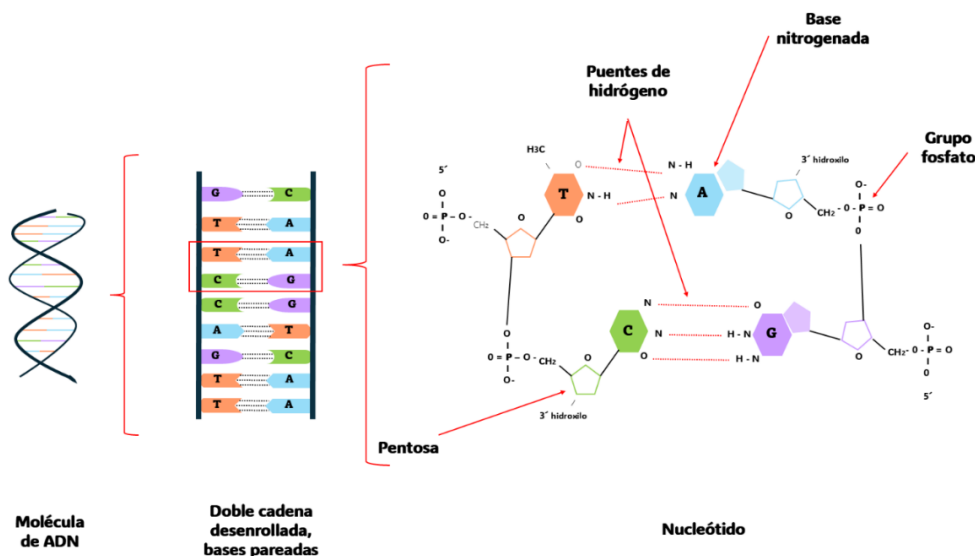


Figura 1. Estructura del ADN basada en la complementariedad de las bases nitrogenadas (A-T) y (C-G). Los nucleótidos que conforman la molécula están compuestos por una pentosa (desoxirribosa), un grupo fosfato y una base nitrogenada.

Las secuencias de ADN pueden clasificarse en dos grandes grupos, i) las codificantes, conocidas como genes, que sirven como molde para la transcripción de moléculas de ácido ribonucleico (ARN) y la traducción a proteínas y; ii) las no codificantes, que corresponden a segmentos repetidos o sitios de importancia para la expresión génica. El total de información genética o ADN que contiene una célula es conocido como genoma. En ese sentido, los seres humanos somos organismos con genomas diploides, lo que significa que poseemos dos copias de cada secuencia de ADN, una heredada de cada progenitor. Las variantes de una secuencia de ADN o gen se denominan alelos y, según sea el caso, se nombrarán de la siguiente manera: si un individuo hereda dos copias idénticas de un alelo, se dice que es homocigoto para ese gen o secuencia, mientras que si hereda dos alelos diferentes, se dice que es heterocigoto (1).

El conjunto de alelos que posee un individuo se le denomina genotipo. Aunque cabe mencionar que la información genética por sí sola no determina completamente las características de un organismo. En sentido de lo anterior, el fenotipo representa la manifestación observable de los genes más la influencia del ambiente (1), e incluye rasgos físicos como el color de ojos, piel o cabello, la estatura y complexión corporal, entre muchos otros rasgos, así como características bioquímicas y fisiológicas. Por lo tanto, los factores externos, como la alimentación, el estilo de vida y la exposición al sol o a sustancias químicas pueden influir en la expresión u observación de ciertos rasgos fenotípicos.

Considerando lo antes mencionado, podemos hacer una analogía para comprender mejor el funcionamiento de la transmisión de los rasgos. El genoma podría entenderse como un libro de recetas que contiene todas las indicaciones necesarias para preparar diversos platillos. En este supuesto, los genes serían las distintas recetas para prepararlos, cada una con sus instrucciones particulares; por ejemplo, una receta para hacer un pastel o para preparar un sándwich. Los alelos serán las variaciones que pueden presentarse en la receta; por ejemplo, un pastel de chocolate o de vainilla, o en su caso un sándwich de jamón o de atún. Finalmente, el fenotipo sería el resultado de la receta que se prepare. Aunque la receta indica los ingredientes que lleva el pastel, el resultado final dependerá de otras variables que pueden influir, como la temperatura del horno, la calidad de los ingredientes o que no se cometan errores durante el proceso. De manera similar, en los seres humanos, el genotipo por sí solo no

determina un fenotipo, sino que factores ambientales pueden influir en ciertas características, como la exposición al sol puede influir en la pigmentación de la piel.

La capacidad de predecir la apariencia física de un individuo a partir del ADN puede ser de gran utilidad en el área forense. Predecir características externamente visibles (EVCs, por sus siglas en inglés: Externally Visible Characteristics) a partir directamente del ADN recolectado del lugar de los hechos puede, en principio, ayudar en las investigaciones policiales a reducir el número de posibles sospechosos en casos donde los perpetradores son desconocidos para las autoridades investigadoras. Al utilizar esta información, el Ministerio Público podría llevar a cabo investigaciones más focalizadas y, finalmente, solicitar el análisis a partir de los marcadores genéticos que se realiza de manera rutinaria en los laboratorios forenses, como son las repeticiones cortas en tándem (STRs, por sus siglas en inglés: Short Tandem Repeats), solo para el número reducido de sospechosos cuyas EVCs coincidan. Evidentemente, cuanto mayor sea el número de EVCs que se puedan predecir a partir del material del lugar de intervención, mejor se podrá describir la apariencia de una persona y, a su vez, menor será el número de posibles sospechosos coincidentes en apariencia para los cuales se solicitará el análisis forense de STRs (2).

La predicción de EVCs también puede ser útil en investigaciones relacionadas con la identificación de cadáveres cuando no se cuenta con medios tradicionales de reconocimiento, como sucede en casos de cuerpos en avanzado estado de descomposición, calcinados o fragmentados. En estos contextos, las EVCs inferidas a partir del ADN pueden ofrecer información relevante sobre la posible identidad del individuo, apoyando los procesos de identificación humana en condiciones forenses complejas. Por ejemplo, en escenarios donde únicamente se recupera una pieza dental, un fragmento óseo o tejido muy degradado, la obtención de información genética que permita inferir el color de ojos, cabello o piel del individuo puede ofrecer pistas valiosas para orientar la investigación (2).

Debido a la relevancia de la predicción de EVCs y al amplio espectro de características físicas que se pueden predecir, en este artículo abordaremos las implicaciones del ADN como una herramienta con alto potencial en la predicción de fenotipos, centrándonos en los fenotipos de la pigmentación (color de piel, ojos, cabello, etc.), así como en sus implicaciones éticas y su relevancia en las labores de identificación humana.

Generalidades de la predicción de características externamente visibles a través del ADN

La predicción de EVCs a partir del ADN es posible gracias al entendimiento de los genes que codifican los diferentes fenotipos, como por ejemplo los genes que influyen en rasgos como el color de piel, cabello y ojos. En el ámbito forense, este procedimiento se conoce como fenotipado forense del ADN (FDP, por sus siglas en inglés: Forensic DNA Phenotyping) o inteligencia de ADN (DNAi, por sus siglas en inglés: DNA intelligence). Es importante mencionar que la mayoría de las EVCs se consideran rasgos complejos, ya que su expresión está determinada por la interacción de múltiples genes, cada uno contribuyendo con una pequeña parte de la variabilidad fenotípica, además de estar modulada por factores ambientales. Dentro de estos rasgos, la pigmentación (color de piel, ojos y cabello) es la más predecible, ya que un número relativamente limitado de genes conocidos y variantes genéticas explican gran parte de la variabilidad observada en la población (2, 3).

La melanina es el pigmento responsable de la coloración del cabello, ojos y piel en los seres humanos. Se produce dentro de los melanosomas, orgánulos especializados que se encuentran en células

denominadas melanocitos, ubicadas principalmente en la capa basal de la epidermis (4, 5). Los melanocitos son responsables de la síntesis de los siguientes dos tipos principales de melanina: (a) eumelanina, que es el pigmento responsable de los tonos oscuros, como el café y el negro, y (b) feomelanina, que produce tonalidades más claras y rojizas. Debido a eso, actualmente las EVCs más estudiadas son precisamente las de pigmentación. Sin embargo, también se ha analizado la predicción de otras EVCs, como la estatura, el peso y complexión corporal, la morfología facial y capilar, la presencia de hoyuelos en las mejillas, pecas en el rostro e incluso la alta miopía (2, 3, 6).

Genes empleados para predecir la pigmentación

Predicción del color de ojos

Anteriormente se creía que la pigmentación de los ojos seguía un patrón de herencia mendeliano simple, donde un solo gen determinaba el color de los ojos según una relación de dominancia entre el color café y el azul. En genética, un alelo dominante es aquel que se expresa en el fenotipo incluso si solo se hereda de uno de los progenitores, mientras que un alelo recesivo solo se manifiesta si se hereda de ambos. Según este enfoque, se asumía que el color café siendo un rasgo dominante, prevalecía sobre el color azul, y que dos padres con ojos azules solo podían tener hijos con ojos del mismo color. Sin embargo, estudios posteriores demostraron que algunas EVCs como el color de ojos son rasgos poligénicos, es decir, que se encuentran determinados por múltiples genes, lo que a su vez explica la gran variedad de tonalidades existentes. Los genes OCA2 y HERC2 juegan un papel clave en este proceso. OCA2 codifica la proteína P, responsable de la maduración de los melanosomas y la producción de melanina en el iris, que es la estructura del ojo que aporta el color. Por su parte, HERC2 contiene una región reguladora, que se encuentra en un segmento no codificante del gen (intrón 86), que controla la expresión de OCA2, activándolo o desactivándolo (figura 2). Variaciones en esta región de HERC2 pueden disminuir la producción de la proteína P, lo que se traduce en una menor cantidad de melanina y, por lo tanto, en un color más claro de ojos (2, 4).

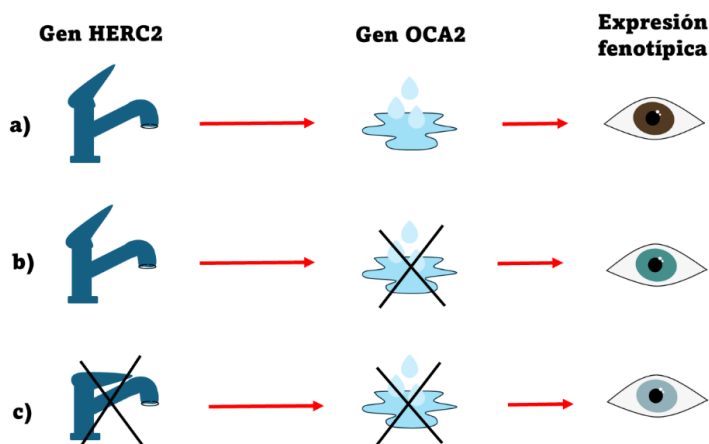


Figura 2. Representación analógica de la interacción entre los genes HERC2 y OCA2 en relación con el color de los ojos. La pigmentación ocular depende del funcionamiento de estos dos genes. Si ambos genes se expresan correctamente, se produce pigmentación y se observa un color de ojos café. Sin embargo, si alguno de los dos genes no funciona adecuadamente, no habrá pigmentación, lo que resultará en ojos claros. En la analogía con un grifo de agua, (a) si el grifo (HERC2) está abierto y el agua (OCA2) fluye, se obtendrá el color de ojos café; por otro lado, (b) si el grifo está abierto (HERC2), pero no fluye agua (OCA2), el resultado será ojos azules; por último, (c) si el grifo (HERC2) no se abre en absoluto no habrá pigmentación y el color de los ojos será muy claro o gris.

Además de estos genes, existen otros que desempeñan un papel menor en la determinación del color de ojos y que también están involucrados en la pigmentación de la piel y el cabello. Algunos de ellos son ASIP, IRF4, SLC24A4, SLC24A5, SLC45A2, TPCN2, TYR y TYRP1. Cabe mencionar que, si bien la genética es el principal determinante del color de los ojos, algunos factores ambientales pueden influir en su apariencia, como la exposición al sol y el envejecimiento, que pueden alterar la percepción o el tono de los ojos a lo largo del tiempo (2).

Predicción del color de cabello

El color de cabello es un rasgo más complicado de predecir que el color de los ojos, por las siguientes razones: i) existe mayor cantidad de posibles fenotipos observables, como son color rojo, negro, castaño y rubio; ii) además, cada color presenta tonalidades que van desde claro hasta oscuro; iii) existen interacciones entre un gran número de genes que codifican para el color de cabello como son los siguientes: SLC45A2, EXOC2, IRF4, TYRP1, TYR, KITLG, SLC24A4, HERC2, OCA2, MC1R y ASIP; iv) también se han observado patrones de herencia y expresión más complejos, debido a que el color y el tono del cabello se puede oscurecer entre los 6 y 30 años de vida, lo que complica más las predicciones y aumenta la probabilidad de error. En ese sentido, los porcentajes de certeza en la predicción varían en gran medida entre poblaciones, colores de cabello y en número de regiones genéticas analizadas, con rangos de predicción que van desde 69.5 hasta 93 % (2).

Predicción del color de piel

Los primeros estudios que se realizaron en el año 2015 para predecir el color de piel generaron resultados poco alentadores. Sin embargo, posteriormente se analizaron mayor número de variantes dentro de los genes asociados al color de piel, lo que mejoró de manera sustancial los resultados de predicción. Entre estos genes, se encuentran los siguientes: SLC24A5, SLC45A2, TYR, OCA2, KITLG, IRF4, MC1R, ASIP, HERC2, BNC2, SLC24A4, TYRP1, TPCN2, MYEF2, CTXN2, DUT, CEP152, RALY, DEF8, PIGU, ANKRD11, MFSD12, DDB1, TMEM138, SMARCA2/VLDLR, SNX13, EMX2, GRM5, WFDC5, DSTYK y MPST. Por otro lado, existen diferentes factores que pueden afectar la precisión de la predicción del color de piel a partir del ADN, como se observa a continuación: i) los colores de piel varían según la tonalidad y el matiz, por ejemplo colores de piel muy pálida, pálida, intermedio, oscura y oscura-negra; ii) además, la mayoría de los modelos predictivos disponibles, como Parabon Snapshot, FROG-kb, VISAGE BT y otros algoritmos desarrollados en entornos académicos o comerciales, han sido entrenados principalmente con datos genéticos de individuos de origen europeo y africano. Esto ha dado como resultado una mayor precisión para predecir tonos de piel extremos, muy claros u oscuros, pero una representación deficiente de los tonos intermedios; por último, iii) se desconoce con exactitud las implicaciones que el mestizaje tiene sobre la efectividad y exactitud de los modelos de predicción de color de piel actualmente en uso. Este sesgo limita la aplicabilidad de dichos modelos en poblaciones mestizas, como las de América Latina, donde el mestizaje entre personas de ascendencia europea, nativo americana y africana (en menor medida) ha generado una enorme variabilidad en la pigmentación cutánea. Por ello, es necesario que se genera más evidencia a partir de estudios genéticos en poblaciones diversas, con el fin de caracterizar adecuadamente la gama completa de tonos de piel y mejorar los algoritmos predictivos existentes (2, 5).

Sistemas genéticos empleados para la predicción de características externamente visibles

Para la predicción de la mayoría de las EVCs, se emplea el análisis de los polimorfismos de un solo nucleótido (SNP, por sus siglas en inglés: Single Nucleotide Polymorphisms). Estos polimorfismos consisten en sustituciones, inserciones o deleciones de una sola base en la secuencia del ADN (figura 3) y, en su mayoría, son marcadores bialélicos, lo que significa que presentan dos posibles alelos o versiones en la población. Si bien los SNPs no son responsables de la variación fenotípica, sí son muy útiles en la predicción de las EVCs, como se ha demostrado en estudios de correlación y frecuencias de ciertos alelos de SNPs con la presencia de fenotipos particulares (2, 3).

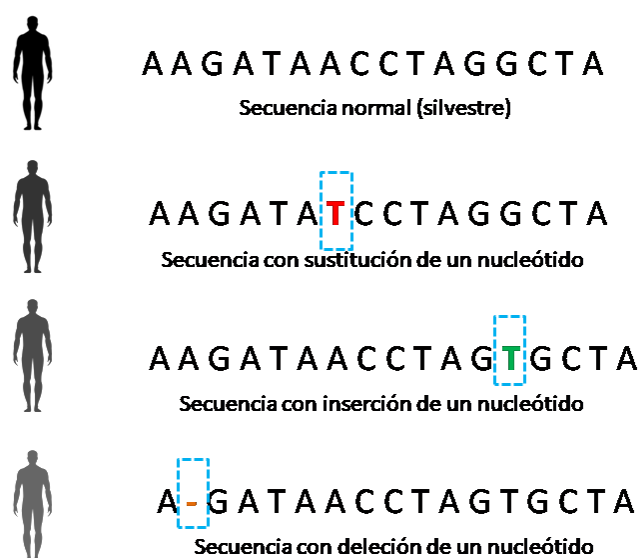


Figura 3. Representación gráfica de los SNPs, conformados por cambios en un solo nucleótido del ADN. Los individuos pueden presentar variaciones en SNPs en algunos de los genes que codifican para diferentes fenotipos, lo que puede ser de gran utilidad para predecir EVCs.

Desde la caracterización de los genes que codifican para EVCs, se han desarrollado diferentes sistemas genéticos basados en SNPs, que permiten la inferencia de fenotipos, principalmente los relacionados a la pigmentación. El primer sistema desarrollado para la predicción de una EVC fue el IrisPlex, en el que se reportaron las condiciones necesarias para predecir el color de ojos. Se basa en seis SNPs en genes clave como HERC2 y OCA2, con una alta precisión para distinguir entre ojos azules, intermedios (verdes y tonos amarillos) y cafés, con porcentajes de predicción superiores al 90% en poblaciones europeas. Posteriormente, desarrollaron el sistema HIrisPlex, que permite inferir el color de ojos y cabello, incorporando 24 SNPs en genes como MC1R, SLC24A4 y TYR, permitiendo la predicción del color de cabello (negro, café, rubio y rojo) con una fiabilidad superior al 75%. Más recientemente, desarrollaron el sistema HIrisPlex-S, que se basa en 41 SNPs para la predicción de color de ojos, cabello y piel, alcanzando una precisión superior al 90% en la distinción entre categorías de pigmentación de la piel clara, intermedia y oscura (2).

Además de estos sistemas ampliamente validados, existen otras metodologías emergentes y herramientas comerciales que buscan mejorar la precisión en la predicción de fenotipos. Por ejemplo, se han estado desarrollando sistemas de predicción de fenotipos basados en inteligencia artificial, que integran información de cientos de SNPs para mejorar la precisión de predicción en poblaciones

diversas. Por otro lado, se han desarrollado algunos kits comerciales, como el ForenSeq DNA Signature Prep basado en tecnologías más novedosas como la secuenciación masiva paralela (MPS, por sus siglas en inglés: Massive Parallel Sequencing). Este kit incluye un enfoque integral de marcadores STRs y SNPs informativos de identidad, así como SNPs para la predicción de la ancestría biogeográfica y de los fenotipos de color de ojos y cabello (los mismos SNPs que el sistema HirisPlex). Posteriormente, lanzaron al mercado el kit ForenSeq Imagen, que incluye 111 SNPs para la predicción de ancestría biogeográfica y los fenotipos de color de ojos, cabello y piel (los mismos SNPs del sistema HirisPlex-S) (2).

En los últimos años, los avances en la predicción fenotípica a partir del ADN han abordado características más complejas como la forma del rostro, la estatura, la edad biológica y la morfología de las orejas. Estos rasgos están influenciados por múltiples genes y factores ambientales, lo que hace que su predicción sea más desafiante en comparación con los rasgos pigmentarios. Por ejemplo, la predicción de la forma de la cara se ha estudiado mediante análisis de SNPs en genes como PAX3, EDAR y DCHS2, que afectan la estructura ósea facial, la proyección de la nariz y el tamaño de los labios. Por otro lado, la estatura es un rasgo altamente poligénico en el que participan cientos de SNPs en genes como HMGA2, GDF5 y FGFR3. Aunque algunos estudios han logrado predicciones aproximadas basadas en análisis genómicos, la precisión sigue siendo limitada debido a la fuerte influencia del ambiente, como la nutrición durante el desarrollo. En cuanto a la estimación de la edad biológica a partir del ADN, los cambios epigenéticos (modificaciones en el ADN sin modificar su estructura) basados en la metilación del ADN han demostrado ser herramientas eficaces. Sistemas como el Horvath Epigenetic Clock pueden estimar la edad con una precisión con márgenes de error de 3-5 años utilizando patrones de metilación en regiones específicas del genoma. En el caso de la morfología de las orejas, estudios han identificado SNPs en genes como TBX15 y FOXL2 asociados con la variación en la forma del lóbulo y el tamaño del pabellón auricular. Desafortunadamente, hasta ahora no existen sistemas comerciales validados para la predicción de estas EVCs, lo que limita su aplicación en el área forense (2, 6, 7).

Por último, se ha observado que la eficacia de todos los sistemas de predicción de EVCs varía según la población analizada, ya que las frecuencias alélicas y las interacciones genéticas pueden influir en la precisión del modelo. A pesar de estas limitaciones, los sistemas de predicción fenotípica representan una herramienta valiosa en investigaciones forenses y antropológicas, permitiendo generar perfiles biológicos de individuos sin necesidad de referencias directas.

Aplicaciones de la predicción de características externamente visibles en genética forense

La predicción de fenotipos a partir del análisis de una muestra de ADN es una herramienta complementaria prometedora en genética forense, que ha ganado relevancia y notoriedad en los últimos años. Su uso resulta particularmente útil en investigaciones criminales en las que no existen coincidencias entre las muestras de ADN recolectadas en el lugar de los hechos y las bases de datos existentes, o bien, cuando no se dispone de descripciones confiables proporcionadas por testigos oculares durante las entrevistas realizadas por el policía primer respondiente o por otros agentes investigadores según sea la etapa del proceso de investigación (8, 9).

Hoy en día, los análisis genéticos en el área forense dependen de la comparación entre una muestra dubitada (de origen desconocido y recolectada en el lugar de intervención) y una muestra indubitada (de origen conocido y proveniente ya sea de un familiar de la víctima en casos de identificación de personas desaparecidas o de un sospechoso en casos criminales). Sin embargo, la

predicción de fenotipos provee información probabilística adicional sobre las características físicas del individuo a partir de su ADN, sin necesidad de contar con una muestra de referencia para compararla. Este avance ha demostrado ser especialmente útil en la resolución de “casos fríos”, que son aquellos casos en los que la investigación se ha estancado por la falta de nuevas evidencias. Al proporcionar información sobre rasgos físicos como el color de ojos, cabello y piel, así como la ascendencia biogeográfica, la predicción de fenotipos puede orientar la búsqueda de sospechosos y reducir significativamente el número de personas a investigar (2).

Además de la predicción de características físicas, esta tecnología también permite reconstruir rasgos faciales de individuos cuyos restos se encuentran en un estado avanzado de descomposición. Asimismo, es posible inferir la ascendencia biogeográfica del individuo, lo que puede ser útil en casos donde el sospechoso o la víctima son de origen extranjero, facilitando la delimitación de la población sospechosa. Además, esta tecnología puede ayudar a estimar la edad biológica del individuo analizado. Otra aplicación relevante de la predicción de las EVCs es que pueden ser útiles en situaciones donde se dispone de cantidades mínimas o degradadas de ADN, o en casos donde las muestras están mezcladas con material genético de múltiples individuos (2, 3, 6, 7, 10).

El fenotipado forense no solo complementa los métodos convencionales de identificación humana, sino que también ayuda a mitigar las limitaciones, por ejemplo; de la memoria de los testigos oculares, la cual puede verse afectada por factores como la iluminación, los prejuicios y la agudeza visual del observador. En este sentido, la predicción de fenotipos actúa como un "testigo biológico", proporcionando una representación más objetiva y confiable del posible perpetrador del delito.

Consideraciones éticas

A pesar del gran potencial de la predicción de EVCs a través del ADN, su aplicación en investigaciones criminales y en identificación humana plantea importantes desafíos éticos y sociológicos que deben ser cuidadosamente considerados. Uno de los principales riesgos asociados con el uso de esta tecnología es la posible estigmatización y discriminación de individuos que poseen ciertas características físicas. La predicción de rasgos como el color de piel, ojos o cabello podría conducir a la discriminación y segregación de ciertos sectores de la población, especialmente en minorías étnicas o grupos históricamente marginados. Lo que podría reforzar estereotipos negativos y aumentar la probabilidad de el riesgo a la discriminación racial, así como fomentar la invasión a la privacidad y entrar en conflicto con leyes de protección de datos personales. Por tal motivo es esencial que los profesionales forenses sean conscientes de estos riesgos y adopten medidas bajo un marco regulatorio adecuado para evitar sesgos en las investigaciones. Por otro lado, es importante destacar que la preocupación por las implicaciones éticas y sociológicas de la predicción de EVCs no disminuye su robustez científica ni su potencial como herramienta investigativa.

Casos forenses resueltos mediante la predicción de características externamente visibles

Como se mencionó previamente, desde el desarrollo de las tecnologías de predicción de EVCs, se han desarrollado diferentes sistemas genéticos y se han lanzado al mercado kits comerciales que permiten realizar estas tareas de manera eficaz. Por lo tanto, en la actualidad se han podido abordar una gran cantidad de casos forenses a partir de un enfoque de predicción de fenotipos, los que han sido esenciales para reducir el número de sospechosos y/o focalizar la investigación con evidencia sobre las

características físicas de las personas de interés, como se puede consultar en la página de la empresa tecnológica Parabon Snapshot: <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/posters>. A continuación, se presenta un par de casos donde la predicción de fenotipos fue esencial para atrapar al autor del delito.

En el año 2008, Brittani Marcell fue encontrada gravemente herida en su casa en Albuquerque, Nuevo México, mientras el agresor, aún dentro de la vivienda, logró escapar rompiendo una ventana. En su huida, se cortó con los vidrios, dejando rastros de sangre en el lugar. El ADN extraído de la sangre fue enviado a una base de datos nacional, pero no se encontraron coincidencias. Gracias al testimonio de la madre de Marcell, se elaboró un retrato del agresor, describiéndolo como un hombre caucásico o hispano, de entre 20 y 30 años, con cabello castaño; sin embargo, la investigación no condujo a ningún resultado. Un año después, Marcell comenzó a recuperar fragmentos de recuerdos sobre su agresión y describió al agresor como un hombre de piel clara, posiblemente mexicano o hispano, con cabello negro, rostro cuadrado, nariz grande, ojos “raros”, orejas grandes, cejas prominentes, frente amplia, sin tatuajes visibles, musculoso y de estatura alta. A pesar de la nueva descripción, no se identificó al responsable. En 2016, la detective encargada del caso recurrió al análisis de predicción de fenotipos a través del ADN, con una compañía llamada Parabon Snapshot, utilizando la muestra de ADN obtenida en el lugar de los hechos. Como resultado se predijo que el agresor tenía ascendencia mayoritariamente europea, con una pequeña mezcla de nativos americanos, que tenía piel clara, cabello castaño y ojos verdes o avellana. Esta descripción coincidía con Justin Hansen, quien era amigo de una de las hermanas de Marcell y la había visitado poco tiempo antes del ataque. Con esta nueva evidencia y con la aprobación del Fiscal de distrito se obtuvo una muestra de ADN de Hansen a partir de un vaso usado que fue recogido de la basura. La comparación con la muestra de sangre encontrada en el lugar de intervención confirmó la coincidencia genética. Así, después de nueve años, en el año 2017 se logró detener al agresor (11).

La investigación por el homicidio de Sierra Bouzigard en Luisiana se expandió durante ocho años, y la principal evidencia era una muestra de ADN encontrada en el lugar de los hechos que no coincidía con el de la víctima. Al ser ingresada en la base de datos de perfiles de ADN de Estados Unidos, no se obtuvo ninguna coincidencia. Después de agotar todas las vías tradicionales de investigación, el sheriff encargado del caso envió la muestra a la empresa Parabon Snapshot, la cual generó una estimación de las características físicas del sospechoso a partir de su perfil genético. Los resultados indicaron que la muestra pertenecía a un hombre blanco, de piel clara o muy clara, con ojos verdes o azules y cabello castaño o negro. Con esta información, la policía pudo reducir la lista de sospechosos y orientar la investigación en una nueva dirección. Finalmente, en el año 2015, se identificó a Blake A. Russell, de 31 años, como autor del crimen y, tras realizar las pruebas correspondientes, se confirmó que su ADN coincidía con el encontrado en el lugar de los hechos, por lo que fue detenido por el delito de homicidio (12).

Existen muchos otros casos (<https://snapshot.parabon-nanolabs.com/posters>), donde se lograron direccionar las investigaciones criminales gracias a la predicción de fenotipos, con lo que se demuestra la importancia y la utilidad de estas tecnologías para la resolución de los casos forenses que no se pueden abordar con las tecnologías convencionales de identificación humana.

Conclusión

La predicción fenotípica a partir del ADN representa un avance significativo en la genética forense, permitiendo inferir características físicas de individuos a partir de marcadores genéticos específicos. La predicción de las EVCs es una herramienta complementaria al análisis rutinario de STRs en los laboratorios forenses. Por esta razón, es fundamental que los peritos y genetistas forenses cuenten con los conocimientos y habilidades necesarias para implementar estas tecnologías, así como para interpretar los resultados y transmitirlos de manera precisa y objetiva. Sistemas como IrisPlex, HIrisPlex y HIrisPlex-S han demostrado alta precisión en la predicción del color de ojos, cabello y piel, mientras que estudios recientes han explorado la estimación de otros rasgos como la forma del rostro, la estatura, la edad biológica y la morfología de las orejas. Sin embargo, la complejidad de estos rasgos, influenciados por múltiples genes y factores ambientales, hace que su predicción aún presente desafíos. A medida que la tecnología avanza y se integran enfoques como el análisis de grandes cantidades de información genética y la inteligencia artificial, se espera que la precisión de estos modelos mejore, ampliando sus aplicaciones en la identificación humana, la antropología forense y la medicina personalizada.

Referencias

1. Martínez-Frías ML. Estructura y función del ADN y de los genes. I Tipos de alteraciones de la función del gen por mutaciones. SEMERGEN - Medicina de Familia. 2010 2010/05/01/;36(5):273-7.
2. Dabas P, Jain S, Khajuria H, Nayak BP. Forensic DNA phenotyping: Inferring phenotypic traits from crime scene DNA. Journal of forensic and legal medicine. 2022 May;88:102351. PubMed PMID: 35427851. Epub 2022/04/16. eng.
3. Tozzo P, Politi C, Delicati A, Gabbin A, Caenazzo L. External visible characteristics prediction through SNPs analysis in the forensic setting: a review. Frontiers in bioscience (Landmark edition). 2021 Oct 30;26(10):828-50. PubMed PMID: 34719209. Epub 2021/11/02. eng.
4. Brancato D, Coniglio E, Bruno F, Agostini V, Saccone S, Federico C. Forensic DNA Phenotyping: Genes and Genetic Variants for Eye Color Prediction. Genes (Basel). 2023 Aug 10;14(8). PubMed PMID: 37628655. Pubmed Central PMCID: PMC10454093. Epub 2023/08/26. eng.
5. Araujo Soto AT. La pigmentación en la piel humana como adaptación al ambiente. Revista Digital Universitaria. 2021; 6(22).
6. Kayser M, Branicki W, Parson W, Phillips C. Recent advances in Forensic DNA Phenotyping of appearance, ancestry and age. Forensic science international Genetics. 2023 Jul;65:102870. PubMed PMID: 37084623. Epub 2023/04/22. eng.
7. Kayser M. Forensic DNA Phenotyping: Predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes. Forensic science international Genetics. 2015 Sep;18:33-48. PubMed PMID: 25716572. Epub 2015/02/27. eng.
8. Consejo Nacional de Seguridad Pública. Protocolo Nacional de Actuación Primer Respondiente. 2017.
9. Hunter P. Cold cases and ancient trade routes: DNA phenotyping and isotope analysis extend forensic science into new domains. EMBO reports. 2021 Dec 6;22(12):e54188. PubMed PMID: 34738313. Pubmed Central PMCID: PMC8647139. Epub 2021/11/06. eng.
10. Canales Serrano A. El fenotipado de ADN como potencial herramienta investigativa en el campo de la genética forense. Estado actual. Revista Española de Medicina Legal. 2020 2020/10/01/;46(4):183-90.
11. NanoLabs P. I. Assault on Brittani Marcell. Albuquerque, NM Police Department: Parabon NanoLabs, Inc.
12. S A. DNA breakthrough in 8-year-old case, man charged with second degree murder. 2017.