

Recomendaciones de la Comisión Técnica Permanente (CTP) de la Comisión Nacional para el Uso Forense del ADN (CNUFADN) sobre bases de datos de ADN de eliminación (BDE). (aprobado en la reunión del Pleno de la CNUFADN de fecha 11 de diciembre de 2023)

Justificación

La contaminación puede definirse como la aportación de ADN, o material biológico que contenga ADN, en un indicio o muestra durante o después de su recuperación de la escena del crimen o del cuerpo de una persona. No se incluye en esta definición lo que se denomina “el ADN de fondo” y que son aquellas aportaciones accidentales de material biológico a un determinado indicio o cuerpo de una persona como consecuencia de transferencias primarias y/o secundarias, y que ocurren habitual y aleatoriamente antes de que sucedan los hechos que se investigan (y por tanto, anterior a la recogida de los indicios).

El impacto y la repercusión de eventuales contaminaciones en los resultados genéticos generados en los laboratorios de genética forense tienen una importante trascendencia en la interpretación final de los resultados y que pueden inducir a error a los Tribunales de justicia o a los investigadores. Por ello, chequear la ausencia de contaminación en los análisis genéticos realizados sobre evidencias objeto de una investigación judicial es absolutamente imprescindible para asegurar la autenticidad final de los resultados.

Acorde a lo establecido en la norma ISO/IEC 17025:2017, de aplicación a laboratorios de ensayo, se han de definir las condiciones medioambientales adecuadas para que no afecten negativamente a los resultados y establecer procedimientos que aseguren la integridad de las muestras que en el caso de los laboratorios forenses que practican pruebas de ADN, consistiría como parte del programa general sobre la garantía de calidad, en controlar y monitorizar las eventuales contaminaciones que pudieran producirse durante el flujo de trabajo de los ensayos de ADN.

Mayoritariamente, estos controles se diseñan para chequear la aparición de contaminaciones producidas durante alguna de las fases del análisis de los indicios en el laboratorio (principalmente durante los pasos de extracción y amplificación), sin embargo, la contaminación de una evidencia puede producirse también en alguna de las fases previas al propio análisis y procesado de las evidencias (por ejemplo, durante la recogida y/o remisión de las evidencias al laboratorio). La no identificación de un perfil contaminante por parte del laboratorio, además del importante impacto en el proceso judicial, comporta un significativo coste en términos de recursos humanos y económicos, generando expectativas de investigación falsas y provocando el efecto que Gill P (Misleading DNA Evidence: A Guide for Scientists, Judges, and Lawyers) ha definido como “*The hidden perpetrator effect*”. Dicho efecto consiste en incluir como sospechosos a individuos inocentes simplemente porque su ADN aparece en la evidencia analizada, exonerando al verdadero culpable del delito. Incluso un verdadero culpable puede haber sido identificado correctamente pero el ADN recuperado de la evidencia analizada

es de una persona inocente. El verdadero culpable puede argüir que la ausencia de su ADN junto con la presencia de otro ADN diferente al suyo en la evidencia analizada es una prueba de su inocencia. Esto suele ocurrir a menudo en las revisiones de casos antiguos sin resolver, pudiendo producirse un error judicial que tiene como resultado la liberación del verdadero culpable correctamente identificado debido al razonamiento ilógico anteriormente citado.

Otro aspecto fundamental a tener en cuenta, es el intercambio internacional de perfiles genéticos dentro de acuerdos suscritos en Prüm e Interpol. Esto supone que los perfiles genéticos anónimos sin esclarecer en nuestro país, se remiten para ser cotejados fuera de nuestras fronteras (en Prüm son actualmente 23 los países europeos de intercambio rutinario diario). Cualquier contaminación correspondiente a un inocente no detectada, permitirá que dicho perfil sea intercambiado con otros países, con el riesgo de encontrarse vinculado el perfil genético de ese inocente, con la comisión de un delito en España.

Las BDE incluyen perfiles del personal implicado en alguna de las fases de recogida, envío o análisis de evidencias que pueden ser objeto de análisis genético en el contexto de investigaciones judiciales/policiales en el ámbito criminal y humanitario. Su objetivo es preservar la integridad de las bases de datos forenses de ADN mediante la identificación y prevención de la adición de perfiles de ADN derivados como resultado de la contaminación de personas involucradas en la cadena de procesamiento de ADN, respetando así la privacidad de las personas. La existencia de estas bases de datos, paralelas a las bases de datos de ADN de interés criminal y humanitario, resultan de imprescindible utilidad para garantizar la calidad y autenticidad de la pericia en materia de análisis genéticos. Hay que dejar constancia que este tipo de bases de datos son herramientas complementarias a las medidas para prevenir y monitorizar la contaminación ya implantadas en los laboratorios de genética forense de acuerdo a estándares internacionales.

En 2010 ENFSI, SWGDAM y Biology Specialist Advisory Group (Australia/Nueva Zelanda) publicaron conjuntamente un artículo (Forensic Science International: Genetics 4(4) (2010) 269-270) recomendando la categorización como *forensic grade* de algunos fungibles y reactivos empleados en el campo de la genética forense, posteriormente, en 2016 fue aprobada y publicada la norma ISO 18385:2016 *Minimizing the risk of human DNA contamination in products used to collect, store and analyze biological material for forensic purposes — Requirements*.

Entre dichas recomendaciones se establece que las empresas que manufacturan fungibles y reactivos empleados en los laboratorios de genética forense deberían mantener actualizada una BDE anónima de aquellos trabajadores que pudieran tener acceso a espacios o actividades relacionadas con las fases de fabricación de dichos reactivos/fungibles.

Forensic DNA grade: material fungible y reactivos que cumplen con los requisitos establecidos en la norma ISO 18385:2016 orientada a minimizar el riesgo de contaminación del ADN humano en los productos utilizados para recolectar, almacenar y analizar material biológico con fines forenses.

Las instituciones que llevan a cabo análisis genéticos con fines de investigación criminal/humanitaria, deberían tener acceso a la consulta de dicha base de datos a efectos de eliminación si este extremo fuera necesario.

Existen distintas recomendaciones y guías internacionales que abordan esta problemática y en base a las cuales han sido elaboradas estas recomendaciones, entre ellas las emitidas por:

Organization of Scientific Area Committees (OSAC) for Forensic Science Best Practice (Biological Data Interpretation & Reporting Subcommittee Biology/DNA Scientific Area Committee)

Best Practice Recommendations for the Management and Use of Quality Assurance DNA Elimination Databases in Forensic DNA Analysis.

https://www.nist.gov/system/files/documents/2020/08/04/Best%20Practice%20Recommendations%20for%20the%20Management%20and%20Use%20of%20Quality%20Assurance%20DNA%20Elimination%20Databases%20in%20Forensic%20DNA%20Analysis_OSAC%20Proposed.pdf

Forensic Laboratory Standards for Prevention, Monitoring, and Mitigation of DNA Contamination

https://www.nist.gov/system/files/documents/2020/05/08/136%20Standards%20for%20Prevention%20Monitoring%20and%20Mitigation%20of%20DNA%20Contamination_OSAC%20PROPOSED.pdf

Standard for Interpreting, Comparing and Reporting DNA Test Results Associated with Failed Controls and Contamination Events

https://www.nist.gov/system/files/documents/2021/06/01/OSAC%202020-S-0004_Standard_for_Interpreting_Comparing_and_Reporting_DNA_Test_Results_with_Failed_Controls_and_Contamination%20FINAL%20OSAC%20PROPOSED.pdf

Forensic Science Regulator (FSR)

The Management and Use of Staff Elimination DNA Databases FSR-P-302

<https://ico.org.uk/media/about-the-ico/consultation-responses/2013/2146/forensic-science-regulator-consultation.pdf>

The Control and Avoidance of Contamination in Scene Examination involving DNA Evidence Recovery Analysis FSR-G-208

https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/914268/208_FSR_lab_anti_contam__V2.pdf

Scientific Working Group on DNA Analysis Methods Contamination

Contamination Prevention and Detection Guidelines for Forensic DNA Laboratories

https://www.swgdam.org/_files/ugd/4344b0_c4d4dbba84f1400a98eaa2e48f2bf291.pdf

ENFSI

DNA Contamination prevention guidelines

<https://enfsi.eu/wp-content/uploads/2017/09/DNA-contamination-prevention-guidelines-v2.pdf>

Recomendaciones

1. Los laboratorios que desarrollan su actividad en el campo de la genética forense **deben disponer de bases de datos de ADN de eliminación (BDE)**, que atendiendo a sus procedimientos internos de calidad, deben considerar distintos aspectos relacionados, entre otros: el objetivo de la base de datos de eliminación, el personal que forma parte de esta base de datos, los procedimientos de gestión y búsqueda en la misma, el personal que puede acceder a realizar consultas en la BDE, los criterios y procedimientos de evaluación de las coincidencias generadas así como la expresión de éstas en los informes.
2. El laboratorio debe establecer, marcando un grado de prioridad, qué **personal debe estar incluido en la BDE**. Entre dicho personal debería incluirse:
 - 2.1- De manera preferente, el personal que debe formar parte de la BDE es todo aquel que de manera directa entra o puede entrar en contacto con las evidencias que son o pueden ser objeto de análisis genético en cualquiera de las fases del proceso (recogida, envío, custodia y análisis de indicios objeto de estudio), incluye, personal implicado en la toma de muestras en el lugar de los hechos (por ejemplo, policía judicial) o en el cuerpo de personas relacionadas con los hechos investigados (por ejemplo, médicos forenses u otro personal auxiliar) así como todo aquel personal que participa en el análisis y/o manipulación de muestras durante la fase de análisis.
 - 2.2- Otro personal con contacto más limitado con las evidencias pero que puede entrar en contacto puntual con espacios, materiales o superficies de trabajo (por ejemplo, personal de mantenimiento, seguridad y de limpieza de laboratorio, visitantes, técnicos de casas comerciales).
 - 2.3- Otros perfiles genéticos procedentes de controles positivos utilizados por parte de laboratorio (por ejemplo, los incluidos en kits de amplificación de STR autosómicos).
3. Las personas que donen muestra para su inclusión en la BDE deben firmar un **consentimiento informado**. Dentro del sistema de calidad del laboratorio debe establecerse los términos y contenidos del documento de consentimiento informado, que debe incluir al menos:
 - La organización que gestiona la BDE.
 - El objetivo y las limitaciones de uso de la BDE.
 - Normativa legal aplicable en materia de protección de datos.
 - Firma de la persona donante y de la persona que informa y realiza la toma de muestra.
4. El tipaje genético de las muestras que serán incluidas en la BDE deberá emplear el /los kit/s que estén siendo utilizados por el laboratorio de manera habitual. Se recomienda que si el laboratorio incorpora nuevos kits que incluyen nuevos marcadores STR, los perfiles genéticos incluidos en la base de datos de eliminación sean actualizados para incluir los nuevos marcadores STR, al menos, de aquel personal incluido en la BDE y que resulta de especial interés por su interacción con las muestras objeto de estudio.

Control positivo: se trata de un extracto de ADN (o muestra) cuyo genotipo es conocido y es empleado para comprobar el correcto funcionamiento de un determinado proceso (pej. extracción y/o amplificación).

STR (short tandem repeat): fragmentos de ADN (autosómico o en cromosoma Y) constituidos por unidades cortas de repetición (2-6 pb) que se repiten en tandem.

5. El laboratorio debe garantizar que los perfiles incluidos en la BDE están completamente disociados de cualquier información personal asociada al donante de la muestra. Sin embargo, atendiendo a la política de calidad del propio laboratorio, éste debe poder establecer, si procediera, la re-asociación de datos con el fin poder implantar medidas correctoras como consecuencia de eventuales contaminaciones si éstas se produjeran.

El laboratorio debe definir dentro de su **sistema de calidad** el procedimiento para llevar a cabo la gestión de la BDE. Entre los aspectos que deben ser contemplados se incluye:

- El laboratorio debe establecer procedimientos que garanticen la seguridad de las muestras, extractos de ADN y perfiles genéticos para evitar la pérdida, manipulación o posible destrucción de estas muestras o información asociada.
 - El acceso a las muestras, extractos de ADN y perfiles genéticos debe estar limitado a personal autorizado para evitar un uso inadecuado de dicha información.
 - El laboratorio debe asegurar la actualización continua de la BDE.
 - El laboratorio debe establecer, bajo criterios internos, el tiempo de almacenamiento de las muestras de referencia tomadas, los extractos de ADN y perfiles genéticos incluidos en la BDE. Por ejemplo estableciendo un periodo tras un tiempo transcurrido desde que una persona abandona el laboratorio, personal de limpieza cambia de empresa, etc
 - Debe establecerse qué personal puede tener conocimiento y acceso a las eventuales coincidencias que puedan producirse, y si procede, qué personal puede acceder a la información original con el fin de poder trazar el origen último (identidad del donante) de la contaminación detectada.
 - El laboratorio debe describir el procedimiento a seguir para usar la BDE, definiendo cómo y cuándo ser usada (por ejemplo, tipo de herramienta bioinformática a utilizar, previo a la emisión de informes que incluyan análisis genéticos).
 - El laboratorio debe definir los parámetros que serán empleados para llevar a cabo las búsquedas así como los criterios para establecer eventuales coincidencias.
6. Debe establecerse el procedimiento a seguir para abordar las distintas opciones que pueden generarse como resultado de comparaciones con la BDE, incluyendo aspectos como:
 - Procedimiento a seguir sobre la comunicación en el informe de la coincidencia generada en la BDE.
 - Almacenamiento y custodia de los registros correspondientes a la coincidencia
 - Procedimiento a seguir sobre la comunicación de coincidencias producidas con perfiles no procedentes del personal del laboratorio (por ejemplo, perteneciente a casas comerciales).

Bibliografía

1. P Gill P, Misleading DNA Evidence: Reasons for Miscarriages of Justice, San Diego, CA, Academic Press, 2014.

2. P. Gill, D. Rowlands, G. Tully, I. Bastisch, T. Staples, P. Scott, Manufacturer contamination of disposable plastic-ware and other reagents—an agreed position statement by ENFSI, SWGDAM and BSAG, *Forensic Sci Int Genet* 4(4) (2010) 269–270.
3. FSR-P-302 Protocol: DNA contamination detection-The management and use of staff elimination DNA databases.
4. SWGDAM Contamination Prevention and Detection Guidelines for Forensic DNA Laboratories. Disponible en www.swgdam.org
5. OSAC 2020-N-0007, Best Practice Recommendations for the Management and Use of Quality Assurance DNA Elimination Databases in Forensic DNA Analysis https://www.nist.gov/system/files/documents/2021/04/01/OSAC%202020-N0007_Best%20Practice%20Recommendations%20for%20the%20Management%20and%20Use%20of%20Quality%20Assurance%20DNA%20Elimination%20Databases%20in%20Forensic%20DNA%20Analysis_FINAL%20OSAC%20PROPOSED%20REG.pdf
6. OSAC 2020-S-0004, Standard for Interpreting, Comparing and Reporting DNA Test Results Associated with Failed Controls and Contamination Events https://www.nist.gov/system/files/documents/2021/06/01/OSAC%202020-S-0004_Standard_for_Interpreting_Comparing_and_Reporting_DNA_Test_Results_with_Failed_Controls_and_Contamination%20FINAL%20OSAC%20PROPOSED.pdf
7. ENFSI, DNA Contamination prevention guidelines <https://enfsi.eu/wp-content/uploads/2017/09/DNA-contamination-prevention-guidelines-v2.pdf>
8. Decisión 2008/615/JAI del Consejo, de 23 de junio de 2008, sobre la profundización de la cooperación transfronteriza, en particular en materia de lucha contra el terrorismo y la delincuencia transfronteriza <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=DOUE-L-2008-81636>