



RECOMENDACIONES SOBRE EL INFORME PERICIAL Y LA EXPRESIÓN DE RESULTADOS EN MATERIA DE ANÁLISIS GENÉTICOS FORENSES

(Documento aprobado en el Pleno de la Comisión Nacional para el Uso Forense del ADN (CNUFADN) de fecha 27 de octubre de 2015)

Distintos organismos e instituciones científicas internacionales (ISFG, SWGDAM, ENFSI) han elaborado recomendaciones y guías sobre distintos aspectos relacionados con la actividad que se desarrolla en los laboratorios de genética forense (marcadores genéticos, nomenclatura, estándares metodológicos, evaluación estadística de resultados). Sin embargo, actualmente, son escasos los documentos que hacen referencia a estándares o guías relacionados con la elaboración y transmisión de resultados en el informe pericial. Algunos documentos, de forma general, describen aspectos referentes al cuerpo del informe:

- Reglamento del Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses (Real Decreto 862/1998, de 8 de mayo) [1]

<https://www.boe.es/boe/dias/1998/06/05/pdfs/A18588-18592.pdf>

- Estándares de Calidad para laboratorios forenses en materia de análisis genéticos –SWGDAM- (Scientific Working Group for DNA Analysis Method) [2]

<http://swgdam.org/FBI%20Director%20Forensic%20Standards%20%20Revisions%20APPROVED%20and%20Final%20effective%2009-01-2011.pdf>

<http://www.cstl.nist.gov/strbase/mixture/ReportWordingSuggestions2013.pdf>

Recientemente, desde ENFSI (European Network Forensic Sciences Institutes) se está trabajando en la elaboración de un estándar para la elaboración de informes evaluativos.

El informe pericial es la vía de transmisión a los Tribunales de Justicia de los resultados derivados de la investigación de los vestigios biológicos en el laboratorio forense. Dicha comunicación debe ser exacta, clara, objetiva y evitar cualquier tipo de ambigüedad. Resulta por tanto de gran importancia una adecuada transmisión de los resultados para un buen entendimiento de éstos por parte del Tribunal.

La Norma UNE-EN ISO/IEC 17025 [3] establece los requisitos generales relativos a la competencia técnica de los laboratorios de ensayo y calibración, y concretamente en el punto 5.10 de la citada norma se recogen las exigencias relativas al informe de los resultados generados.

Este documento está basado en la norma UNE-EN ISO/IEC 17025 y recoge distintos aspectos que debido a la propia naturaleza de los análisis que se llevan a cabo en los laboratorios forenses, merecen ser tratados. El objetivo de estas recomendaciones es doble, por un lado, pretende contribuir a una mayor estandarización entre los laboratorios forenses españoles en materia de expresión y transmisión de los resultados generados en el laboratorio de genética forense y por



otro lado favorecer la comprensión de dichos informes por parte de los órganos judiciales.

Las particularidades y características de los laboratorios forenses españoles son diferentes, y ello se traduce en determinados matices y aspectos recogidos en los informes emitidos por sus respectivas instituciones. A pesar de ello, consideramos que los informes periciales pueden concordar en determinados puntos, que resultan necesarios para una objetiva trasmisión de los resultados derivados de los análisis al órgano judicial.

Principalmente, los laboratorios españoles que llevan a cabo análisis genéticos con fines de identificación forense emiten dos tipos de resultados. Por un lado, aquellos cuya finalidad es la caracterización de fluidos, y en su caso, la identificación genética de los mismos, cotejo y posterior evaluación (recomendación 1, 2 y 3) y por otro lado, resultados derivados de la introducción y búsqueda de perfiles en la base de datos policial (recomendación 4).

Este documento describe aspectos generales referentes al formato del informe pericial, así como cuestiones que atañen directamente a la expresión y la evaluación de los resultados.

RECOMENDACIÓN 1: CUERPO DEL INFORME

Los informes que se generen como resultado de los análisis sobre indicios biológicos en el curso de las actuaciones judiciales deberán incluir, al menos los aspectos que sean de aplicación en el punto 5.10 de la norma UNE-EN ISO/IEC 17025. Las especiales características del informe pericial en materia de genética forense hace aconsejable desglosar dichos puntos.

Parte descriptiva

1. Título (p.ej. "Informe de biología-ADN", "informe pericial"...).
2. Identificación del laboratorio y localidad donde se efectuaron los ensayos si es diferente de la dirección del laboratorio que emite el informe.
3. Identificación única del informe (p.ej: número de serie, de registro, de asunto, de informe...) y en cada página una identificación con objeto de asegurar que la página sea reconocida como una parte del informe, así como una clara identificación del final del informe de ensayo.
4. Identificación del órgano policial o judicial que solicita el análisis así como número de actuaciones policiales o judiciales (p ej: diligencias, sumario, procedimiento abreviado, número de atestado policial, número de identificación general-NIG-...) relacionadas con los análisis objeto del informe.
5. Descripción del objetivo del análisis (p. ej: análisis genético y cotejo entre las muestras recibidas, cotejo en la base de datos, identificación genética de restos cadavéricos...).



6. Identificación y descripción detallada de los indicios recibidos para su análisis. Indicando la fecha de recepción en laboratorio de las mismas y especificando, siempre que se tenga constancia, todas aquellas circunstancias asociadas a la recogida, así como al envío y recepción de las muestras en el laboratorio que pudieran afectar a los resultados y/o conclusiones de los análisis realizados.
7. Identificación y descripción detallada de las muestras objeto de análisis. Cuando sea aplicable y relevante para la explicación de los resultados y conclusiones, deberá hacerse referencia al plan de muestreo utilizado.
8. Registrar la fecha de ejecución y conclusión de los análisis realizados.
9. Identificación y descripción de los métodos usados haciendo referencia a los procedimientos normalizados de trabajo del laboratorio donde se recoge el método o en su caso a la bibliografía científica donde se describe el método empleado.

Parte de resultados y conclusiones

10. Expresión de los resultados obtenidos de manera sencilla y clara.
11. Los resultados serán valorados, y evaluados estadísticamente cuando sea necesario y se realizará la evaluación de acuerdo a procedimientos acreditados por el laboratorio.
12. Emisión de conclusiones sobre los resultados obtenidos.

Parte de referencias y notas

13. El informe deberá incluir un apartado donde se recojan las referencias y bibliografía que hayan sido empleadas o consultadas para la realización de los análisis, así como para la valoración e interpretación final de los resultados.
14. Se deberá incluir el destino de los vestigios y referencia a la conservación de los mismos, así como aquellos aspectos que el laboratorio considere relevantes de su custodia.
15. Si procede, se incluirá la posibilidad de realización de análisis adicionales sobre las muestras analizadas.
16. Incluirá el(los) nombre(s), función(es) y firma(s), o identificación equivalente de la(s) persona(s) que han participado y en su caso supervisado el informe analítico, si la institución emisora lo tiene incluido en sus procedimientos normalizados de trabajo. Asimismo, se recogerá la fecha y lugar de su emisión del informe.
17. Donde sea relevante, una declaración de que los efectos de los resultados se relacionan únicamente a los elementos ensayados o calibrados.



18. Se recomienda incluir una declaración donde se indique que no se debe reproducir el informe, excepto en su totalidad, sin la aprobación escrita del laboratorio.

RECOMENDACIÓN 2: EXPRESIÓN DE LOS RESULTADOS

Los informes emitidos por los laboratorios de genética forenses, fundamentalmente dan respuesta a dos tipos de estudios: caracterización de fluidos y análisis encaminados a la individualización genética del indicio o a establecer vínculos de parentesco mediante el estudio de polimorfismos genéticos.

2.1. Caracterización de fluidos biológicos

La interpretación de los resultados en los estudios orientados a determinar la naturaleza y procedencia de fluidos deben basarse en la realización de pruebas orientativas y de certeza. Éstas pruebas deben estar debidamente validadas por parte del laboratorio, dando especial importancia a los parámetros de sensibilidad y especificidad.

La redacción en el informe de los resultados obtenidos debe ser clara y precisa, evitando expresiones que puedan resultar ambiguas y que inviten a la subjetividad.

2.2. Análisis genético

Cuando lo dispongan los procedimientos internos de trabajo del laboratorio, es recomendable que los resultados obtenidos como consecuencia del análisis genético sean expresados en una tabla.

Las tablas deberán incluir:

Para resultados de marcadores STRs autosómicos

- Listado de los marcadores analizados, recomendándose, cuando sea posible, los incluidos en el estándar europeo. [4]

[http://eur-lex.europa.eu/legal_content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009G1205\(01\)&from=EN](http://eur-lex.europa.eu/legal_content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009G1205(01)&from=EN)

- Expresión del genotipo atendiendo a la nomenclatura propuesta por la International Society for Forensic Genetics (ISFG). [5].

<http://www.isfg.org/files/80d96a6ba99e5122ae6136cff1c7aff88660cf1d.fsi1997.87.179.pdf>

- Listado de las muestras sometidas a análisis, de manera que se permita la identificación sencilla e inequívoca de las mismas.

Para resultados de marcadores STRs de cromosoma Y



- Listado de los marcadores analizados, recomendándose al menos y cuando sea posible, los descritos para el haplotipo mínimo. [6].

http://www.isfg.org/files/67d8387fdbf30bb8452b0a2ae469f7f0a9b615ed_fsi2001-124-5.pdf

- Expresión del haplotipo atendiendo a la nomenclatura propuesta por la International Society for Forensic Genetics (ISFG). [7].

<http://www.isfg.org/files/8ae035945c0a56c55b0ebe9fede35bc6d81ea317.fsi2006.157.187.pdf>

- Listado de las muestras sometidas a análisis, de manera que se permita la identificación sencilla e inequívoca de las mismas.

Para resultados de ADN mitocondrial (ADNmt)

- Región/es del ADNmt sometidas a estudio, recomendándose al menos y cuando sea posible, la región HVRI y HVRII,
- Expresión del tramo de bases editadas en cada región.
- Expresión del haplotipo atendiendo a la nomenclatura propuesta por la International Society for Forensic Genetics (ISFG). [8-10].

http://www.isfg.org/files/43b06dc93fb4c17e48adb86112bb5c3497635e1c_fsi2000-110-79.pdf

http://www.isfg.org/files/193a0fb10b5f417bb98e5a820b0cc4f534e184a3.fsigen_2014_13_134_parson_mtdna_recommendations.pdf

http://www.nlada.org/forensics/for_lib/Documents/1144680153.48/Considerations%20of%20EDNAP%20group.pdf

En todo los casos se recomienda que cuando se requiera, las tablas vayan acompañadas de leyendas aclaratorias que ayuden a la interpretación de los resultados recogidos en la misma (p.ej: mutaciones, patrones trialélicos, heteroplasmias, sin resultados, STRs no analizados...).

RECOMENDACIÓN 3: EVALUACIÓN DE LOS RESULTADOS

El apartado de conclusiones del informe emitido por parte del laboratorio deberá recoger, de forma tan sencilla y clara como fuera posible, la evaluación de los resultados obtenidos, dando contestación precisa al análisis solicitado por parte del órgano solicitante. En ocasiones, dicha valoración puede requerir la aportación de cierta información técnica y/o científica para una mejor comprensión de los hallazgos; en estas situaciones es recomendable incorporar dicha información en un apartado específico dentro del propio cuerpo del informe.



3.1 Caracterización de fluidos biológicos

La interpretación combinada de los resultados obtenidos en las pruebas orientativas y las confirmativas deben permitir al laboratorio caracterizar sin ambigüedades el fluido investigado o, en su caso, establecer el carácter inconcluyente de los resultados.

3.2 Análisis genético

Evaluación entre la coincidencia/compatibilidad entre indicios diversos o entre indicios y muestras de referencia

Cuando como resultado de un cotejo genético se dé una coincidencia entre las muestras dubitadas e indubitadas sujetas a análisis será necesario que en el informe se refleje una valoración estadística de dicha coincidencia. Los índices estadísticos que los laboratorios forenses suelen emplear para llevar a cabo el tratamiento estadístico son la probabilidad combinada de exclusión (CPE –*combined probability of exclusion*-) o el cálculo de la razón de verosimilitud (LR –*likelihood ratio*-). Tal y como se recoge en otros documentos de esta Comisión, se recomienda el empleo del coeficiente de verosimilitud (LR), ya que permite valorar de forma conjunta las hipótesis planteadas por las partes implicadas en el proceso judicial (acusación y defensa).

https://www.administraciondejusticia.gob.es/pai/PA_WebApp_SGNTJ_NPAJ/descarga/Recomendaciones_Tecnicas_Perfiles_Mezcla_STRs.pdf?idFile=fc34c1ca-617d-428c-8979-041d322edbe3

En referencia al tratamiento estadístico, el laboratorio debe recoger al menos en el informe emitido:

- Expresión del resultado estadístico del LR, incluyendo la descripción de las hipótesis. De igual manera se actuará, cuando por los antecedentes del caso o a petición de alguna de las partes implicadas en el proceso, se requiere el cálculo de más de un LR.
- La explicación del valor LR obtenido evitando la llamada “transposición del condicional”.
- Se debe indicar la base de datos poblacional empleada. En el caso de marcadores autosómicos se recomienda el uso de la base de datos poblacional española [11], salvo que las circunstancias del caso requieran el empleo de otra distinta.
- Por su parte, en la valoración de marcadores haplotípicos ADN mitocondrial y STRs de cromosoma Y), se recomienda el empleo de las bases EMPOP [12] e YHRD [13] respectivamente. Es necesario en ambos casos hacer referencia a la versión y a la actualización empleadas para el cálculo de las frecuencias haplotípicas, así como a la población utilizada.



- En el caso del ADN mitocondrial es imprescindible además señalar el rango de búsqueda empleado en las bases de datos poblacionales (posiciones nucleotídicas que se han buscado).
- En el caso del empleo de marcadores monoparentales (ADNmt/crY) es recomendable hacer constancia expresa en el informe de la naturaleza no individualizadora del marcador sino su característica como marcador de linaje.
- Expresión y/o referencia bibliográfica de las fórmulas empleadas por el laboratorio para llevar a cabo el cálculo estadístico del LR y/o el programa estadístico (software) utilizado, o en su caso, los procedimientos normalizados de trabajo del laboratorio.
- Se desaconseja el empleo de predicados verbales ya que pueden ser interpretados con subjetividad por las distintas partes implicadas en el proceso judicial.

En el caso particular de que un perfil mezcla resulte valorable, según lo dispuesto en los procedimientos internos del laboratorio, y de dicha interpretación se deduzca la compatibilidad con alguna/s muestra/s indubitada con trascendencia para el proceso judicial, se recomienda llevar a cabo una valoración estadística de dicha compatibilidad mediante el empleo del estadístico LR, considerando las recomendaciones dictadas por la ISFG en esta materia [14-15] y según lo dispuesto en el apartado anterior. Por otra parte, y hasta donde sea posible, es recomendable que en el informe se recojan aspectos como la estima del número de contribuyentes y el sexo de los mismos.

Asimismo, debería recoger de forma explícita, aquellas muestras en las que la calidad del perfil genético, según los procedimientos internos del laboratorio, no permita la emisión de conclusiones.

Evaluación de la compatibilidad en la investigación biológica en relaciones de parentesco.

Cuando en el contexto de un proceso judicial se requiera llevar a cabo una investigación sobre la compatibilidad de paternidad/parentesco (directa o inversa) el laboratorio debería expresar en el informe:

- La evaluación bioestadística de la paternidad/parentesco debe basarse en el enfrentamiento de hipótesis mutuamente excluyentes. Tal y como se recoge en las recomendaciones emitidas por parte de la *Paternity Testing Commission* de la ISFG [16] en esta materia, el índice de paternidad (IP) es el estadístico recomendado para evaluar dicha compatibilidad de paternidad.



- Descripción de la/s pareja/s de hipótesis planteadas para el cálculo del estadístico IP. De igual manera, cuando por los antecedentes del caso o a petición de alguna de las partes implicadas en el proceso, se requiere el cálculo de más de un IP.
- Si durante la valoración de la paternidad se requiriera el empleo de parámetros de corrección debido a subestructura poblacional, aparición de mutaciones y/o alelos silentes, las fórmulas o en su caso las referencias donde aparezcan las mismas deberán recogerse en el cuerpo del informe, así como las tasas de mutación utilizadas si se emplearan.
- Referencias sobre la base de datos poblacional empleada. En el caso de marcadores autosómicos se recomienda el uso de la base de datos poblacional española [11].
- Expresión y/o referencia bibliográfica de las fórmulas empleadas para llevar a cabo el cálculo estadístico del IP y/o del programa estadístico (software) utilizado, o en su caso, los procedimientos normalizados de trabajo del laboratorio.
- Se desaconseja expresamente el uso de los predicados verbales para expresar la valoración de la paternidad.
- Cada laboratorio es responsable de establecer y admitir sus criterios de exclusión. En el supuesto de una exclusión de paternidad el informe debería recoger los marcadores en los que se aprecia dichas inconsistencias.

RECOMENDACIÓN 4: INFORMES GENERADOS A PARTIR DE LA INCLUSIÓN DE PERFILES EN LA BASE DE DATOS POLICIAL

En aquellos informes que se originen como resultado de la inclusión y búsqueda de perfiles genéticos en la base de datos policial (LO 10/2007 de 8 de octubre), el laboratorio debería expresar en el informe:

- Los perfiles genéticos procedentes de muestras dubitadas e indubitadas que hayan sido objeto de incorporación en la Base de Datos Nacional de perfiles genéticos de acuerdo a lo establecido en la *Ley Orgánica 10/2007*.
- Si como resultado de la búsqueda realizada en la base de datos se produjera el hallazgo de coincidencias, el informe debe recoger los datos de identificación correspondientes al perfil objeto de la coincidencia, así como la evaluación estadística de la coincidencia mediante el valor del LR.



Referencias

- [1] Reglamento del Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses (REAL DECRETO 862/1998, de 8 de mayo)
- [2] Estándares de Calidad para laboratorios forenses en materia de análisis genéticos –SWGDM- (Scientific Working Group for DNA Analysis Method)
- [3] General requirements for the competence of testing and calibration laboratories. International Standard ISO/IEC 17025
- [4] Diario Oficial de la Unión Europea. Resolución del consejo de 30 de noviembre de 2009 relativa al intercambio de resultados de análisis de ADN. (2009/C 296/01)
- [5] Bär W., Brinkmann B., Budowle B., Carracedo A., Gill P., Lincoln P., Mayr W., Olaisen B. (1997), 'DNA recommendations. Further report of the DNA Commission of the ISFG regarding the use of short tandem repeat systems.', *Forensic Sci Int.* 87(3), 179-184
- [6] Gill P., Brenner C., Brinkmann B., Budowle B., Carracedo A., Jobling MA., De K., Kayser M., Krawczak M., Mayr WR., Morling N., Olaisen B., Pascali V., Prinz M., Roewer L., Schneider PM., Sajantila A., Tyler-Smith C. (2001), 'DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on forensic analysis using Y-chromosome STRs', *Forensic Sci Int.* 124, 5-10
- [7] Gusmao L., Butler JM., Carracedo A., Gill P., Kayser M., Mayr WR., Morling N., Prinz M., Roewer L., Tyler-Smith C., Schneider PM. (2006), 'DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics. DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics (ISFG): an update of the recommendations on the use of Y-STRs in forensic analysis.', *Forensic Sci Int.* 157, 187-197
- [8] Tully G., Bar W., Brinkmann B., Carracedo A., Gill P., Morling N., Parson W., Schneider P. Considerations by the European DNA profiling (EDNAP) group on the working practices, nomenclature and interpretation of mitochondrial DNA profiles. *Forensic Sci Int.* (2001) 124(1):83-91.
- [9] Carracedo A Bär W, Lincoln P, Mayr W, Morling N, Olaisen B, Schneider P, Budowle B, Brinkmann B, Gill P, Holland M, Tully G, Wilson M (2000) DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: guidelines for mitochondrial DNA typing. *Forensic Science International*, 110 79–85.
- [10] Parson W., Gusmao L., Hares DR., Irwin JA., Mayr WR., Morling N., Pokorak E., Prinz M., Salas A., Schneider PM., Parsons TJ. (2014), 'DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: revised and extended guidelines for mitochondrial DNA typing.', *Forensic Science International: Genetics* 13, 134-142
- [11] García O, Alonso J, Cano JA, García R, Luque GM, Martín P, Martínez de Yuso I, Maulini S, Parra D, Yurrebaso I (2011). Population genetic data and concordance



study for the kits Identifiler, NGM, PowerPlex ESX 17 System and Investigator ESSplex in Spain. *Forensic Sci Int Genet.* 6(2): e78-e79 (2012)

- [12] Parson W, Dür A. (2007) "EMPOP—A forensic mtDNA database". *Forensic Science International: Genetics - Vol. 1, Issue 2, Pages 88-92.* www.empop.org.
- [13] Willuweit S., Roewer L. (2007), 'Y chromosome haplotype reference database (YHRD): Update', *Forensic Science International: Genetics* 1(2), 83-7.
www.yhrd.org
- [14] Gill P., Brenner CH., Buckleton JS., Carracedo A., Krawczak M., Mayr WR., Morling N., Prinz M., Schneider PM., Weir BS. (2006), 'DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on the interpretation of mixtures', *Forensic Sci Int.* 160, 90-101.
- [15] Gill P., Gusmão L., Haned H., Mayr WR., Morling N., Parson W., Prieto L., Prinz M., Schneider H., Schneider PM., Weir BS. (2012), 'DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on the evaluation of STR typing results that may include drop-out and/or drop-in using probabilistic methods', *Forensic Science International: Genetics* 6(6), 679-688
- [16] Gjertson DW., Brenner CH., Baur MP., Carracedo A., Guidet F., Luque JA., Lessig R., Mayr WR., Pascali VL., Prinz M., Schneider PM., Morling N. (2007), 'ISFG: Recommendations on biostatistics in paternity testing', *Forensic Sci. Int. Genetics* 1(3), 223-231.