

## Bloque 4 - La búsqueda de origen y la construcción de la identidad.

### **“Reconstruir la identidad de origen desde el ADN”**

#### **Trabajo de extensión entre el Laboratorio de Análisis de ADN FCM UNCUYO y las ONG Colectivo Mendoza por la Verdad y Encontrarnos**

Autor: Mgter. Sandra Beatriz Furfuro.

Universidad Nacional de Cuyo Facultad de Ciencias Médicas Laboratorio de Análisis de ADN

#### **Resumen**

Se presenta el trabajo de extensión realizado con participación de estudiantes de medicina y tecnicatura en laboratorio, profesionales bioquímicas e integrantes del Colectivo Mendoza por la Verdad y la ONG Encontrarnos.

Las acciones ejecutadas incluyen la creación de un Manual de Genética para buscadores de identidad de origen, realización de estudios de ADN en tres casos de posible vínculo de maternidad, hermandad materna y paternidad, armado de árboles genealógicos e investigaciones genealógicas de personas buscadoras, elaboración de un Conversatorio virtual y curso de introducción a la Genealogía Genética y realización de la 1ra. edición del curso de Práctica final obligatoria en la carrera de Medicina titulado “Aplicaciones del estudio de ADN en identificación humana, identidad de origen y diagnóstico de enfermedades”.

El trabajo realizado permite el acercamiento de la academia con la comunidad permitiendo un diálogo fluido y colaborando estrechamente para el bien común.

La difusión de la problemática de búsqueda de identidad de origen busca concientizar y colaborar en el desarrollo de Políticas Públicas para evitar delitos de apropiación de personas y supresión de identidad.

El Programa Mauricio López pertenece al Área de Innovación Social de la Secretaría de Extensión y Vinculación UNCUYO. El objetivo es desarrollar, consolidar y potenciar programas y proyectos relacionados con la promoción social, el ejercicio de derechos y la inclusión académica y social de poblaciones en situación de vulnerabilidad. En el marco de este programa se convocan a actores de la comunidad universitaria y a organizaciones sociales y comunidad a presentar proyectos de extensión para realizar trabajos que potencien el diálogo Universidad- Comunidad.

El trabajo corresponde a las convocatorias 13°, 14° y 15° del Programa Mauricio López. Durante este período participaron estudiante de medicina y tecnicatura en laboratorio, profesionales bioquímicas del Laboratorio de Análisis de ADN de la FCM UNCUYO e integrantes del Colectivo Mendoza por la Verdad y la ONG Encontrarnos (Buenos Aires).

Los objetivos planteados fueron: 1-Brindar asesoramiento sobre la realización de estudios de ADN, 2-Elaborar material didáctico sobre Genética en identificación humana, Toma de muestras y Genealogía genética, 3- Realizar estudios de ADN en posibles casos de vínculos biológicos que no cuenten con recursos propios, 4- Capacitar integrantes de la UNCUYO y voluntarios sobre búsquedas genealógicas, 5- Armar árboles genealógicos de personas buscadoras de identidad de origen, 6- Difundir el trabajo que realizan las ONG participantes: Colectivo Mendoza por la Verdad, ONG Encontrarnos.

### **Actividades realizadas**

Desde el inicio y en consonancia con el trabajo habitual del laboratorio de Análisis de ADN, se realizan asesoramientos gratuitos para la realización de estudio de ADN para determinar posibles vínculos biológicos de parentesco indicando las posibilidades de éxito en sus resultados según el tipo de vínculo. Entre estos, se pueden considerar: estudios de paternidad, maternidad, hermandad materna y/o paterna, abuelidad, etc., análisis de ADN mitocondrial para investigar linaje materno y linaje paterno a través del estudio de marcadores de cromosoma Y.

Durante el año 2021 se confeccionó un Manual de Genética para buscadores con la colaboración de estudiantes de medicina. El manual es accesible a la población y busca explicar, con terminología sencilla, temas científicos sobre Genética. Este manual obtuvo reconocimiento de la Cámara de Diputados de la provincia de Mendoza. (1)

Dentro del marco del trabajo, se realizaron 3 estudios de ADN en casos que no contaban con recursos económicos. Los estudios fueron de maternidad (supuesto hijo- supuesta madre), hermandad materna (supuesto hermano – supuesta hermana) y paternidad (supuesta hija- supuesto padre). En todos los casos, el vínculo investigado fue descartado por lo que estas personas buscadoras de su identidad de origen continúan sus búsquedas de familiares biológicos.

Para difundir el trabajo y compartirlo con la comunidad se desarrollaron: Conversatorio virtual (año 2021), Curso de introducción a la Genealogía Genética (año 2022) libres y gratuitos para toda la comunidad. Por otro lado, se obtuvo una membresía gratuita para búsquedas genealógicas en la página web de la empresa My heritage con la cual se realizan las búsquedas genealógicas de las personas que solicitan la colaboración al laboratorio en sus búsquedas.

Durante este año se llevó a cabo la primera edición del curso de Práctica final obligatoria titulado “Aplicaciones del estudio de ADN en identificación humana, identidad de origen y diagnóstico de enfermedades” con la participación de estudiantes de medicina.

## **Tipo de estudios de ADN que pueden realizarse: Microsatélites vs. Genealogía genética investigativa**

Actualmente existen dos tipos de tecnologías que permiten el estudio de vínculos biológicos de parentesco entre personas. El primero es llamado análisis por STRs o microsatélites y es la metodología utilizada para evaluar parentesco en todos los laboratorios de Genética forense que realizan estudios de ADN en nuestro país y el mundo (2). El segundo método utiliza el estudio de miles de posiciones en el ADN (SNPs) y es actualmente conocido por el público como “ADN ancestral” o análisis de Genealogía Genética Investigativa.

Tecnológicamente, los métodos son muy distintos y dependiendo del tipo de búsqueda que una persona necesite realizar, será útil uno u otro. Para el caso de una búsqueda en la que no existen datos filiatorios, como partidas de nacimiento, registros de clínicas y hospitales o información de adopción, puede ser difícil contactar con la potencial familia biológica, en estos casos, el uso del estudio por Genealogía Genética (SNPs) puede colaborar en la investigación necesaria para encontrar familiares lejanos.

Genealogistas, historiadores y personas en busca de sus orígenes tradicionalmente han utilizado la genealogía para encontrar familiares y armar árboles genealógicos.

La Genealogía Genética investigativa es una nueva especialidad que cruza la genética con la genealogía utilizando análisis de ADN específicos para iniciar una investigación de parentesco biológico (a). Se basa en el análisis de miles de posiciones en el ADN denominadas SNP por su sigla en inglés (*Single Nucleotide Polymorphism*). La comparación de estas miles de posiciones en el ADN entre dos individuos permite evaluar la cercanía, en términos genéticos, de vínculo entre ambas personas.

La forma de iniciar este estudio es a través de empresas comerciales extranjeras que venden los servicios de secuenciación y como resultado entregan un archivo con los resultados del análisis de ADN de la persona. Además, en sus propias plataformas es posible ver el análisis comparativo con el total de individuos analizados en la misma empresa.

Los SNPs son variantes de nucleótido único dentro del ADN. Algunas posiciones en la larga cadena de la molécula de ADN varían entre individuos y permiten diferenciarlos entre sí. Otras variantes pueden ser indicativas del origen biogeográfico o ancestría de la persona o dar información predictiva del color de pelo, de piel, de ojos, etc.

Los estudios de todas las personas, que son realizados en cada empresa, son almacenados en bases de datos que luego son utilizadas para hacer comparaciones entre individuos. Existen a nivel mundial varias empresas radicadas en distintos países que brindan los servicios de secuenciación de ADN directos al consumidor. Las más conocidas y utilizadas por los buscadores de Argentina son Family Tree DNA y My Heritage.

(a) Nota al pie:

*Genética: Área de la Biología que busca comprender y explicar cómo se transmite la herencia biológica de generación en generación mediante el ADN.*

*Genealogía: también conocida como historia familiar, consiste en el estudio y seguimiento de la ascendencia y descendencia de una persona o familia. También se llama así al documento que registra dicho estudio expresado como árbol genealógico.*

El estudio de ADN para Genealogía Genética se hace tomando un hisopado bucal, raspando la mucosa interna de la boca. El hisopo se coloca en un sobre y se prepara para el envío a la empresa contratada para el análisis. En la compañía, se realiza el análisis de más de 600.000 SNPs mediante la investigación exhaustiva de la secuencia del ADN por una técnica denominada secuenciación masiva en paralelo. Cuando se ha obtenido el perfil genético, la persona interesada puede ver sus resultados en la página web de la compañía y analizar las comparaciones con la base de datos de perfiles de ADN estudiados en la misma empresa.

Una vez realizada la comparación y habiendo detectado alguna coincidencia o *match* con otro usuario, continúa un proceso de investigación realizado por la persona interesada y/o genealogistas para determinar el parentesco probable a través del estudio del árbol genealógico que los podría estar vinculando.

Una vez que se llega al posible familiar más cercano es necesario la confirmación del vínculo mediante las pruebas de análisis de STR con validez legal para confirmar el vínculo.

La Genealogía Genética investigativa también tiene un papel cada vez más importante en la resolución de casos criminales a nivel mundial. La combinación de análisis de ADN con investigaciones genealógicas está permitiendo resolver casos de crímenes graves, como homicidios o violaciones en los que inicialmente no se tenía identificado al agresor responsable. La reconstrucción de árboles genealógicos por investigadores expertos y de fuerzas de seguridad permite llegar, a través de sus familiares, a los criminales aun décadas después de cometido el delito (3,4,5)

### **Conclusiones finales**

El trabajo presentado demuestra el acercamiento de la academia con la comunidad buscadora de identidad de origen permitiendo un diálogo fluido y colaborando estrechamente para el bien común.

El avance de la tecnología de identificación humana posibilita la búsqueda e investigación de la identidad de origen y de familiares biológicos.

Actualmente, los estudios de Genealogía Genética solo se realizan en empresas comerciales extranjeras que hace algunos años ofrecen estos servicios a la comunidad mundial, sobre todo con fines lúdicos o de investigación genealógica. Estos nuevos análisis implican un gran desarrollo tecnológico y bioinformático con un gran costo de implementación.

En los últimos años, se popularizó su uso para las personas que buscan sus orígenes biológicos y que no disponen de información que los vincule a un grupo familiar determinado que permitiría hacer un análisis de ADN por STRs o microsatélites. Actualmente en nuestro país, se plantean cuestiones éticas y legales sobre la utilización de estos estudios y por el momento, no existe posibilidad de realización de estos análisis bajo un marco regulatorio nacional de protección de datos y certificación de calidad. Hoy en día, las personas que no pueden cubrir el valor del estudio de genealogía genética o “ADN ancestral” no tienen posibilidad de acceder a realizarse esta prueba.

La difusión de la problemática de búsqueda de identidad de origen a nivel provincial y nacional busca concientizar y colaborar en el desarrollo de Políticas Públicas para evitar delitos de apropiación de personas y supresión de identidad. (6)

## Citas:

- (1) Manual de Genética-Laboratorio de Análisis de ADN UNCUYO. (2021). <https://drive.google.com/file/d/1DaGpJS7aicT1JUZNKRL6Q0XZ5ERk5w1p/view?usp=sharing>
- (2) Furfuro, Sandra Beatriz (2017) "Aportes del Laboratorio de Análisis de ADN a la comunidad de Mendoza". Publicado en la Plataforma de información para políticas públicas de la Universidad Nacional de Cuyo. <http://www.politicaspUBLICAS.uncu.edu.ar/articulos/index/aportes-del-laboratorio-de-analisis-de-adn-a-la-comunidad-de-mendoza>
- (3) Greytak E, M. C. (2019). Genetic genealogy for cold case and active investigatios. Forensic Science International, 103-113
- (4) Guerrini C, W. R. (2021). Four misconceptions about invetigative genetic genealogy. Journal of Law and the Biosciences, 1-18.
- (5) Kling D, P. C. (2021). Investigative genetic genealogy: Current methods, knowledge and practice. Forensic Science International: Genetics, 102474.
- (6) Furfuro SB, Cejas JB, Alvarez GJ. "La búsqueda de la identidad de origen a partir del ADN". Publicado en la Plataforma de información para políticas públicas de la Universidad Nacional de Cuyo. (2022). <http://www.politicaspUBLICAS.uncu.edu.ar/articulos/index/la-busqueda-de-la-identidad-de-origen-a-partir-del-adn>