

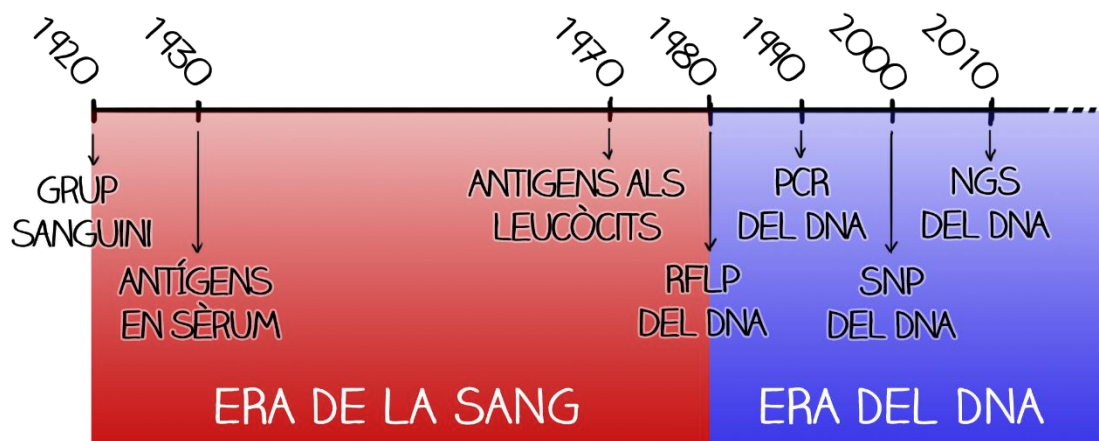
Explorant els vincles familiars.

De qui és fill? És aquesta la sang de l'assassí? Quins són els meus orígens?

En aquesta nova entrada de Xarrup de ciència parlarem de com hem respost al llarg del temps aquestes preguntes que acabem de plantejar. Normalment van lligades a casos judicials per problemes d'herència, familiars perduts o crims. Però tenen alguna cosa en comú? Doncs sí, al llarg del temps les hem respost utilitzant tècniques de biologia clàssica o més recentment, biologia molecular.

Primer de tot hem d'establir unes bases molt senzilles, i és que dues persones amb vincles familiars tenen determinades característiques que han heretat una de l'altre o d'un avantpassat comú. Per tant, parts dels seus cossos com la sang, l'ADN i altres molècules tindran similituds o diferències que es poden estudiar per obtenir informació.

En aquest cas, utilitzarem una cronologia per introduir a gran escala quins mètodes han predominat a cada època i vinyetes de còmic per veure cada exemple:



1920 – Comparar els grups sanguinis

Un mètode senzill però amb poc poder discriminatori. A partir de mostres de sang es comparen els grups (O, A, B o AB) de dues persones. Amb aquesta comparació es pot determinar tan sols la possibilitat d'una descendència directa. De fet, a part de les relacions pare/mare-fill/a, aquest mètode no era de gaire més utilitat, ja que només hi ha 4 opcions per combinar.

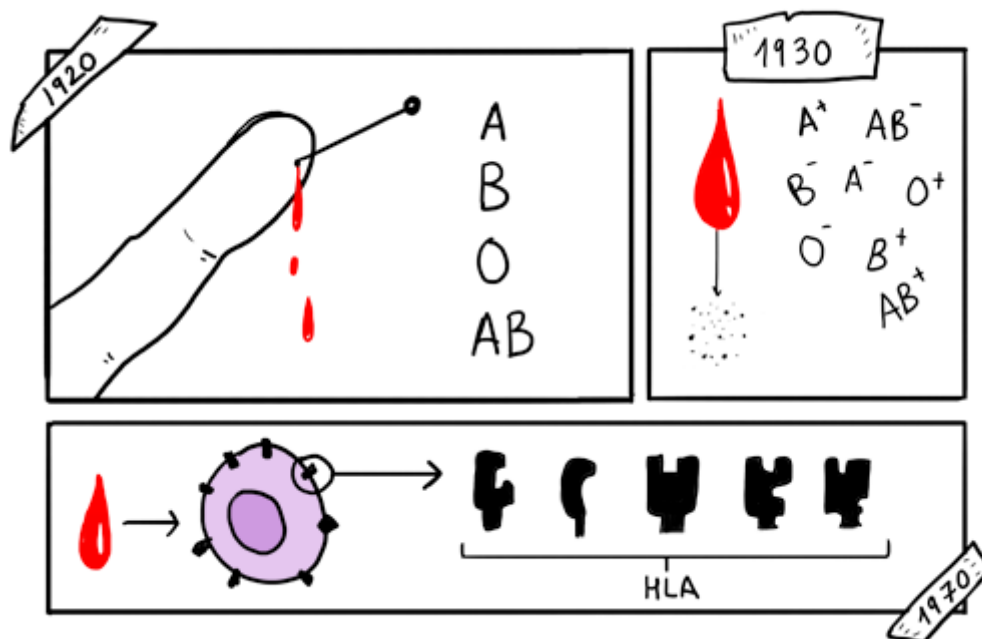
1930 – Antígens al sèrum de la sang

Tenir en compte antígens al sèrum sanguini afegeix una mica de complexitat al test anterior. Es mira si els implicats tenen o no certs antígens que es poden detectar. Un exemple seria l'antigen Rh, que normalment el fem servir conjuntament amb el grup sanguini. En una persona de grup sanguini "A", diem que pot ser A+ o A- segons si té l'antigen Rh o no. El concepte d'antigen el fem servir per referir-nos en aquest cas a parts úniques d'una molècula que són reconeixibles pel nostre sistema immunitari.

1970 – Antígens als leucòcits (HLA)

Els leucòcits són també anomenats glòbuls blancs. Els trobem a la sang i són cèl·lules del sistema immunitari. HLA és l'acrònim en anglès d'antigen de leucòcit humà; i és que estudiant quins antígens tenen els nostres leucòcits podem discernir ja amb molt més detall la genètica entre dues persones.

Mentre que els tests de sang i molts dels basats en antígens encara no serveixen per determinar una relació, sí que són útils per determinar la possibilitat biològica de la relació parental.



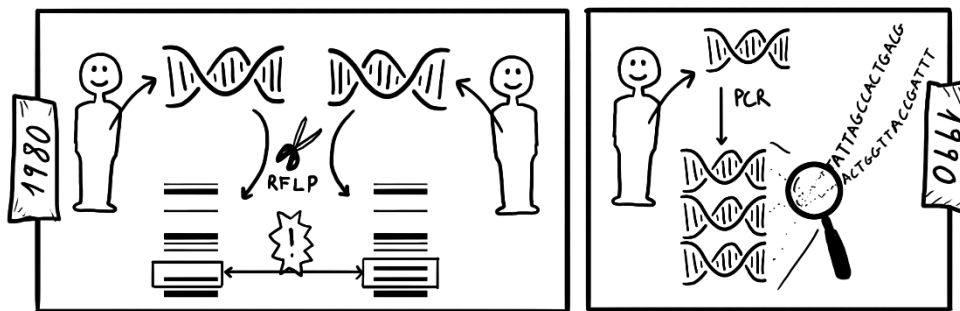
A partir dels anys 80 i fins l'actualitat, les tècniques basades en ADN han substituït tota la resta, ja que ofereixen informació molt més resolutiva:

1980 – Polimorfisme de la llargada dels fragments de restricció (RFLP)

Consisteix a comparar com queda el genoma de dues persones diferents després de tallar-lo en trossets petits. S'agafa DNA de cada individu i es talla utilitzant enzims de restricció, que són proteïnes que tallen quan hi ha una seqüència concreta que reconeixen. Aquestes seqüències poden trobar-se (o no) al genoma i es fan servir diferents enzims alhora per generar combinacions de fragments diferents. El nombre de fragments obtinguts i la seva mida dependrà del genoma original, i per això els fills conservaran patrons similars a la mare i al pare.

1990 – Reacció en cadena de la Polimerasa (PCR)

Aquesta tècnica es basa en la capacitat de fer còpies de l'ADN d'una regió d'interès. Podem comparar a grans trets si els gens que ens interessa són compartits entre individus, ja que un cop els hem amplificat molt (hem fet moltes còpies) són més fàcils de visualitzar i detectar. La PCR és la tècnica precursora en la qual es basen les que veurem a posteriori i ha marcat un abans i un després al camp de la biologia molecular.



2000 – Polimorfismes en un únic nucleòtid (SNP)

Basant-nos en la PCR i posterior **seqüenciació** d'aquest ADN obtingut podem comparar seqüències de DNA de gens que normalment són molt conservats al llarg de la història. Diferències en nucleòtids únics ens informen amb una precisió altíssima de la relació entre individus.

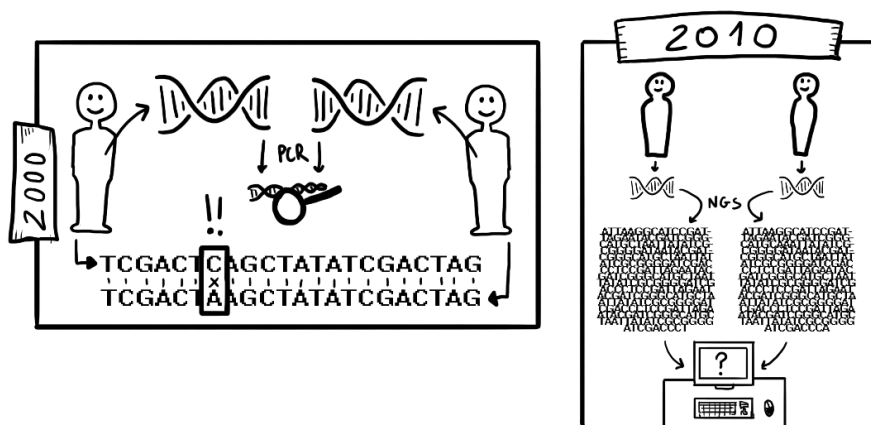
Tornant a la seqüenciació de l'ADN, aquest està format per molècules que es diferencien per la variant de base nitrogenada que tenen. Seqüenciar consisteix en saber quines molècules tenim i en quin ordre. Per facilitar el seu estudi assignem una lletra per representar cada base nitrogenada: A (Adenina), T (Timina), G (Guanina), C (Citosina). Per això, quan tractem amb seqüències de DNA sempre veiem text que aparentment no té significat, com el següent:

```
ATGGAGCTGAGCTGGCACGTGGTGTTCATCGCCCTGCTGAGCTTCAGCTGCTGG
GGCAGCGACTGGGAGAGCGACAGGAAGTTCATCAGCACCGCCG
```

Però en realitat el té. Aquest fragment d'exemple codifica per un tros de l'enzim lactasa, que s'encarrega de digerir la lactosa de la llet!

2010 i posteriors – Seqüenciació de pròxima generació (NGS)

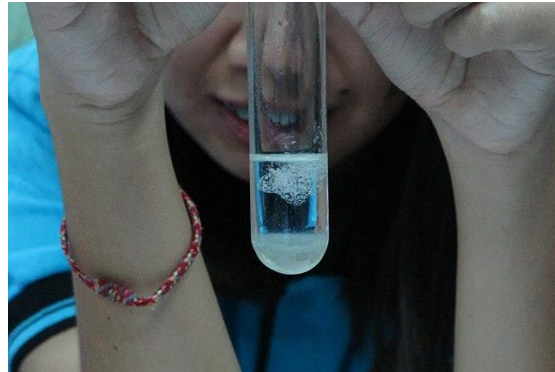
Aquest concepte fa referència a la millora tecnològica dels darrers anys que ens ha permès seqüenciar a gran escala i preus molt reduïts. Actualment és possible seqüenciar d'una manera econòmica el genoma sencer dels individus per fer una comparació del 100% dels seus trets hereditaris! D'aquesta manera, no hi ha dubte de quines són les diferències genètiques entre dues o més persones.



Ja hem vist que des dels anys 80, el DNA és la base de tots els tests que es realitzen. Però d'on es pot obtenir i com el podem purificar?

ON? El DNA és present a totes les cèl·lules del nostre cos, vives o mortes sempre que mantinguin la integritat. El més comú és utilitzar un escovilló i fregar-lo entre la geniva i les galtes (per arrastrar les nostres cèl·lules de descamació de la pell), però també serveixen per obtenir el DNA d'una persona la sang, dents, pèls amb arrel, retalls d'ungles, xiclets, burilles, raspalls de dents, caramels llepats o mocadors usats.

COM? El primer pas sempre és llisar la cèl·lula (trencar, en termes generals) perquè tot el contingut quedi dissolt en suspensió. Després es pot recuperar el DNA o bé retenint-lo en una membrana (com fan la majoria de kits comercials) o precipitant-lo en alcohol o altres solvents orgànics (mètode clàssic). Tot i que pot ser molt laboriós fer servir aquest mètode clàssic quan es requereix alta qualitat del DNA, és molt senzill i divertit provar d'extreure l'ADN a casa a partir de fruita! Us deixem un vídeo perquè ho veieu i proveu vosaltres mateixos, només necessitareu fruita, detergent i alcohol:



Pel que fa a les anàlisis de DNA, actualment existeix la possibilitat d'estudiar el genoma dels nostres fills fins i tot abans que neixin. Principalment es fan estudis per preveure si pot haver-hi síndrome de Down o altres malalties hereditàries, però també existeixen algorismes entrenats que poden fer estimes d'alçada o altres característiques. L'era de l'ADN no ha fet més que començar!

Referències

- G: Unnatural selection. Podcast de Radiolab: <https://www.wnycstudios.org/story/g-unnatural-selection>
- <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Sequencing-Human-Genome-cost>
- Rerkamnuaychoke B1, Chantratita W, Jomsawat U, Thanakitgosate J, Rojanasunan P. Paternity testing by PCR-based STR analysis. J Med Assoc Thai. 2000 Mar;83 Suppl 1:S55-62.
- Tautz D. (1989). "Hypervariability of simple sequences as a general source for polymorphic DNA markers". Nucleic Acids Research. 17 (16): 6463–6471. doi:10.1093/nar/17.16.6463