

# Tendències

Les aplicacions de la genètica

## ADN: al descobert

L'avenç de l'estudi genètic obre un món de nous coneixements

ESTEVE GIRALT Sabadell

**C**onèixer el risc de patir determinades malalties; descobrir l'autor d'un crim gràcies a la localització d'un fèmur o identificar els morts en una gran catàstrofe com la dels Alps; saber més dels nostres avantpassats o verificar la paternitat d'una presumpta filla il·legítima de Salvador Dalí; preservar una varietat de raïm o dissenyar un tractament contra l'envelliment a mida. Tot gràcies a l'estudi de l'ADN, en camps de la ciència tan amplis com la medicina clínica o els estudis forenses, sigui en tractaments oncològics o en antropologia molecular.

La investigació de la genètica, que ha avançat més en dos lustres que en l'últim mig segle, ha

desencadenat una autèntica revolució de coneixement. "L'ADN, si el sabem interpretar, és el nostre manual d'instruccions. A cada cèl·lula hi ha tota la nostra informació genètica; si tenim un elevat risc de tenir malaltia de Parkinson o d'Alzheimer, si som portadors de mutacions causants de fibrosi quística o de ceguesa hereditària, si som explosius o resistent a la pràctica de l'esport", destaca Gemma Marfany, professora de Genètica de la Universitat de Barcelona (UB). És el que alguns experts, com Marfany, han batejat com l'"horòscop genètic".

"Aquestes dades genètiques ens permetran implementar una medicina personalitzada, com, de fet, ja ens permeten de fer-ho en certs camps capdavanters, com el diagnòstic genètic de malalties hereditàries, l'oncologia i també, des de fa poc, la farmacologia i la psiquiatria", afegeix.

Llegint aquest horòscop es podrà millorar en la prevenció. "Podrem predir la probabilitat de patir una de les malalties que ens afecten majoritàriament com a societat i, per tant, també

### Els gens del rostre permeten avançar en l'elaboració de l'anhelat retrat robot genètic

podrem actuar per evitar-la o minimitzar-ne el risc". "Actualment, ja podem saber quines variants genètiques heretades i que, per tant, podem transmetre a la nostra descendència", explica.

Un nou escenari que sembla

més propi de la ciència-ficció però que comença a ser real. Hi ha empreses que ofereixen exàmens genètics de rendiment esportiu per escollir l'exercici "més d'acord amb el nostre ADN", així com seleccionar una dieta o suplementos vitamínics i fins i tot la parella partint de la nostra genètica.

Al laboratori biològic dels Mossos d'Esquadra, situat al complex Egara (Sabadell), s'analitzen cada any milers de mostres a la recerca d'ADN en bon estat. Aquí es van extreure recentment els perfils genètics dels familiars de les víctimes catalanes de l'accident dels Alps per poder comparar el seu ADN amb les restes localitzades després del brutal impacte i poder-les identificar. Les dents, on es conserva l'ADN fins i tot en condicions extremes, poden ser claus en aquests casos.

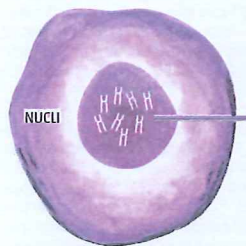
Fins ara la genètica en medicina forense s'ha utilitzat per identificar l'autor d'un delictes, sigui un assassinat o una agressió sexual, a més de conèixer la identitat d'unes restes humanes o un cadàver en mal estat. Per aconseguir-ho, els perfils genètics es comparen, s'haigint extret del semen trobat en un tros de roba, d'uns ossos o de la saliva d'un sospitós. Però l'avenç en el coneixement de l'ADN obre un nou escenari: el retrat robot genètic.

"Ja s'està treballant en les característiques fenotípiques d'una mostra d'ADN; és a dir, poder saber la raça, el color dels ulls o altres trets. Encara s'està començant, però evoluciona molt ràpid. D'aquí pocs anys podrem obtenir el retrat robot", destaca Alejandro Barros, cap del laboratori biològic dels Mossos d'Esquadra.

El genoma és la seqüència concreta i particular d'ADN que identifica i fa única cada persona

#### CÈL·LULA

És la unitat bàsica de la vida. El cos de tots els éssers vius està format per cèl·lules



#### GENOMA

És el conjunt de totes les instruccions genètiques d'una cèl·lula

Es troba, gairebé en la seva totalitat, en el nucli de les cèl·lules organitzat en 23 parells de cromosomes

Un dels cromosomes de cada parell prové del pare i l'altre de la mare

**CROMOSOMES**  
Són estructures en forma d'X compostes per la molècula de ADN enrotllada



Si es desenrotllés l'ADN d'un cromosoma típic faria uns 5 cm

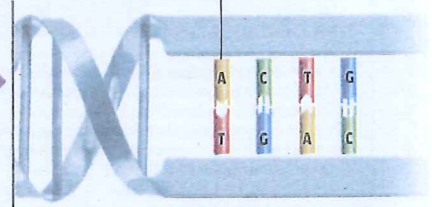
#### ADN

És la molècula en la qual està codificada la informació genètica. Té forma de doble hèlix. Nom complet: àcid desoxirribonucleic



#### NUCLEÒTIDS

Són les peces bàsiques amb què està construït l'ADN. N'hi ha quatre tipus diferents designats amb les lletres A, C, T i G



Unitat bàsica de l'herència, format per una llarga seqüència de nucleòtids, en aquest exemple simplificat: ACTG. Els gens tenen la informació per fabricar totes les proteïnes del cos

Com es pot extreure el perfil genètic d'una mostra?

#### EL PROCÉS D'ANÀLISI FORENSE DE L'ADN

Dins de les seves múltiples aplicacions, una anàlisi genètica pot permetre a la policia identificar l'autor d'un delictes a partir de mostres obtingudes en l'escena del crim, comparant-les amb els perfils genètics de sospitosos

Es pot obtenir el material genètic de qualsevol cèl·lula del cos ja que totes comparteixen el mateix ADN

#### OBTENCIÓ DE LES MOSTRES

##### MOSTRA (A)

S'obtenen mostres biològiques per extreure'n ADN: cabells arrencats amb l'arrel, caspa, saliva, semen, sang, os, orina, suor, excrements, dents...



##### MOSTRA (B)

Es pren una mostra del sospitós, per exemple saliva



#### PROCESSAMENT DE L'ADN

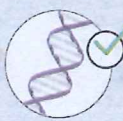
En arribar al laboratori biològic, les dues mostres són sotmeses a una sèrie de procediments per poder comparar-ne l'ADN

1 Aïllament de l'ADN  
S'extreu l'ADN de les mostres

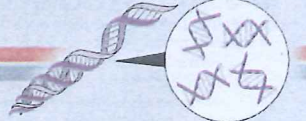


...separant-lo d'altres components cel·lulars i es purifica

2 Quantificació  
Es verifica la quantitat d'ADN obtinguda per assegurar així l'obtenció de perfils d'alta qualitat i reproduïbilitat



3 Amplificació  
Els fragments d'ADN escollits per realitzar el perfil genètic de l'individu són amplificats en milers de milions de còpies...



...per poder-los analitzar separatament de la resta d'ADN

**EL RECURS ESTRELLA DE LA INVESTIGACIÓ POLICIAL A ESPANYA**

**400.000**  
Només a Espanya es treballa amb una base de dades policial amb 400.000 perfils genètics

**Homicidis**  
La policia l'any passat va aclarir 173 homicidis i 253 agressions sexuals gràcies a l'ADN

**32.000**  
L'anàlisi el 2014 de més de 32.000 mostres d'ADN va permetre identificar 2.481 autors de delictes en 3.224 fets delictius

**1990**  
L'examen d'ADN es va iniciar al laboratori de biologia de la Comissaria General de Policia Científica espanyola els anys noranta amb tècniques manuals i complexes



LUBERT TEIXIDO

Inici de l'extracció d'ADN al laboratori biològic dels Mossos d'Esquadra, a partir de restes de sang en un ganivet

**EL QUE ES POT DESCOBRIR AMB L'ADN**

**Sobre nosaltres mateixos**

Amb els exàmens genètics es pot predir el nivell de risc de patir malalties hereditàries, així com algunes altres patologies, com per exemple l'osteoporosi. La informació genètica permetrà practicar una medicina personalitzada per prevenir o tractar determinades malalties com la diabetis. Són els denominats horoscops genètics. Una informació que obligarà a elaborar codis ètics i garanties de privacitat. Personatges famosos protegeixen ja la seva intimitat genètica amb mesures tan dràstiques com les utilitzades per Madonna, que obliga per contracte a

esterilitzar el seu camerino després d'un concert.

**En medicina forense**

Identificar l'assassí en un crim, provar l'autoria d'un agressor sexual reincident o la identitat de les restes trobades en una catàstrofe aèria.

**Saber més coses dels neandertals**

L'estudi de l'ADN que s'aconsegueix extreure dels fòssils, gràcies als treballs de l'arqueologia molecular, ha permès conèixer millor, per exemple, les migracions dels neandertals o les seves relacions amb altres poblacions. "Es pot obtenir de l'ADN informació

complementària, com que els neandertals d'una determinada zona eren pèl-roigs", explica el biòleg Policarp Hortolà, col·laborador d'Eudald Carbonell a l'Iphes (Institut Català de Paleoeologia Humana i Evolució Social).

**Provar la identitat d'un personatge històric**

Un dels casos més espectaculars va ser el de Tutankamon; es va poder demostrar que la mòmia era del mític faraó.

**El retrat robot genètic**

S'està avançant en el coneixement dels gens que determinen les característiques

facials. Amb la tecnologia actual ja es pot conèixer el color dels ulls, de la pell, la distància entre els ulls, l'amplitud del nas o la forma de la barbata. Existeixen encara grans limitacions, com que no es pot determinar l'edat. No es coneixen encara tots els gens que intervenen en la formació del rostre. Hi ha més de cinquanta gens diferents característics de la fisonomia humana.

**Prova de paternitat**

Reclamacions sonades de paternitat, com la d'una presumpta filla il·legítima de Dalí, es poden resoldre comparant perfils genètics.

"Dels perfils genètics, l'única característica que sabem és el sexe, no sabem si és de raça negra o pateix diabetis; encara que la tecnologia actual ho permet, no s'utilitza per identificar dins d'un procés d'investigació penal", adverteix Barros. La legislació espanyola estableix específicament els límits.

"Treballem exclusivament amb gens que tenen un valor identificatiu, encara que l'ADN té aplicacions il·limitades: po-

**Els Mossos han passat de tenir dos tècnics en anàlisis biològiques fa deu anys a tenir-ne 26 actualment**

driem arribar a fer una simulació de com era el rostre d'un crani que hem localitzat, la seva identificació facial", avança Dani Martínez, subinspector de la divisió de la policia científica dels Mossos.

Fins i tot sense incorporar els últims avenços, l'ADN té un paper clau. "L'estrella de la investigació policial és l'ADN", destaca Martínez. El laboratori biològic dels Mossos d'Esquadra ha passat de tenir dos tècnics, fa només deu anys, a disposar de 26 especialistes i l'última tecnologia en l'actualitat. En 48 hores es pot arribar a extreure un perfil genètic.

En genètica tot està canviant tan ràpid que ni les veus més autoritzades en la matèria no s'atreixeixen a pronosticar els límits. "És la punta de l'iceberg", diu Marfany. Es parla fins i tot de la nova economia de l'ADN, amb aplicacions en sectors tan diferents com l'agricultura, la cosmètica o la tecnologia de la informació.

Sobre el debat ètic. Els exàmens genètics podrien tenir també un mal ús. El seu impacte podria ser gran en sectors com el de les assegurances sanitàries, on es podria dur a terme la discriminació genètica. La garantia de la privacitat de les dades genètiques emergeix com a necessitat obligada. "Aquesta informació no només es pot girar en contra nostra, sinó que també pot perjudicar els nostres fills", alerta Marfany en el seu treball sobre els horoscops genètics (*Humanitats i investigació científica. Una proposta necessària*).

Els estudis genètics treballen amb anàlisi de probabilitats, per la qual cosa, almenys ara per ara, no es tracta d'una ciència exacta. "No podem fer una predicció absoluta, ens falta coneixement", afegeix. Múltiples factors, com l'ambient, intervenen en el denominat determinisme genètic; les condicions intrauterines, l'alimentació, la contaminació, els hàbits esportius o l'estrès i l'epigenètica influeixen també en el nostre ADN. ●

