

EL MENSAJE HEREDITARIO Y LOS COMPONENTES QUÍMICOS DEL ADN

Blanca Estela RODRÍGUEZ MARTÍNEZ*

En los inicios de 1860 la mayoría de los biólogos coincidían en que la herencia era un proceso de mezcla de los caracteres paternos y maternos, y de esta manera se originaban las características de sus hijos.

En 1869, Frederick Miescher, en la Universidad de Tubinga, Alemania, descubre un material ácido presente en los núcleos celulares de leucocitos al que nombró como “nucleína”, material que en la actualidad nombramos como ADN. En ese mismo año el fraile austriaco, Gregor Johann Mendel, quien en cultivos de chícharo en los huertos del monasterio agustino realiza cruza controladas de ejemplares de “razas puras” con caracteres discretos contrastantes (color de flor roja vs color de flores blanca, semillas rugosas vs semillas lisas y semillas amarillas vs semillas verdes) estableciendo cuantitativa y cualitativamente lo que después se conoce como las “leyes de la herencia”. También introduce las nociones de carácter dominante y carácter recesivo. Aún no se acuñaba el término gen. La publicación de sus hallazgos fue restringida a las sociedades científicas inglesa y alemana, por lo que Charles Darwin y Francis Galton sí tienen oportunidad de conocerlos. Sin embargo, son ignoradas por el grueso de la comunidad científica hasta los inicios del siglo XX en que son redescubiertas.

Las leyes de Mendel sientan las bases de la herencia de caracteres dominantes.

En 1879, Walter Flemming identifica los cromosomas en los núcleos de varios tipos celulares.

Numerosos investigadores, como Levene, quien descubre la presencia de los dos tipos de ácidos nucleicos, ADN y ARN, en las células, así como sus diferencias bioquímicas y estructurales, Chargaff comprueba que en el

* Procuraduría General de la República.

ADN existe equimolaridad entre las bases nitrogenadas A (adenina) con T (timina) y C (citosina) con (timina), Thomas Hunt Morgan y sus alumnos, Alfred Sturtevant, quien deduce que los genes están alineados en los cromosomas y ocupaban una posición fija (locus), y Hermann Müller experimentan con mutaciones provocadas con medios físicos como rayos X en moscas de la fruta, Franklin y Witkins descubren la estructura ADN por radioautografía, y otros sientan las bases para que en 1953 el joven James Watson, bioquímico de nacionalidad norteamericana, y Francis Crick, experimentado físico inglés, mediante estudios de cristalografía y gran creatividad, publican el modelo de la doble hélice del ADN. Este modelo permite explicar la conservación de la información genética, así como la capacidad de que se originen y más tarde se establezcan las mutaciones dentro del genoma, y concuerda con los hallazgos antes descritos sobre los componentes bioquímicos del ADN y su comportamiento físico.

En 1962, Watson, Crick y Witkins comparten el premio Nóbel de Bioquímica, no así Rosalind Franklin, quien murió en 1959.

El ADN es la biomolécula responsable de la herencia, constituido por unidades llamadas nucleótidos, que químicamente reúnen un azúcar (desoxirribosa) una base nitrogenada (adenina, guanina, citosina o timina) y un grupo fosfato, adquiriendo forma helicoidal.

El ADN humano porta aproximadamente 35,000 genes en las regiones codificantes que son responsables de los caracteres del fenotipo y regiones no codificantes, que son de interés forense.

Existen tres tipos de ADN: nuclear, mitocondrial y en el cromosoma Y presente solamente en individuos del sexo masculino.

El ADN nuclear está presente en todas las células nucleadas del organismo, es estable durante toda la vida y en algunos tejidos aún después de la muerte.

El ADN mitocondrial está presente en todas las células y en restos celulares; es útil cuando no está disponible ADN nuclear o se encuentra degradado y en casos de investigar las relaciones de filiación entre madre e hijo, ya que se hereda únicamente por vía materna, la madre lo hereda a todos sus hijos, sean mujeres u hombres.

El ADN del cromosoma Y se hereda por vía paterna, y solamente se hereda a hijos varones.

Cada persona recibe el 50% de su dotación genética de parte de su madre y el otro 50% de parte del padre.

Un individuo no puede heredar caracteres genéticos que no posee.

La probabilidad de encontrar a un individuo con el mismo perfil genético es de $1/2.5 \times 10^{17}$.

En 1985, el biólogo molecular Alec Jeffreys, de la Universidad de Leicester, publica en el número 316 de la revista *Nature* un artículo sobre “La huella genética humana individuo-específica”, en donde expone que en el ADN se localizan miles de unidades de repetición de ADN no codificante y que éstas varían en el tamaño de la repetición y en el número de repetidos entre los diferentes individuos de la población, por lo que se puede determinar cuáles variantes de las clases de repetición porta un individuo dado de la población y esto permite distinguirlo del resto. Desde este momento nace como la conocemos la rama de la genética, que mejora la impartición de justicia al contar con pruebas de laboratorio que pueden salvar a un inocente y condenar con certeza a individuos relacionados con hechos delictuosos.

La genética forense es una disciplina que se auxilia de ciencias como la antropología forense, bioestadística, bioquímica, citoquímica, criminalística, genética general, genética de poblaciones, medicina forense y otras para apoyar de manera eficiente los casos judiciales en los que la identificación de la víctima o victimario no es posible realizarse por otras ramas de las ciencias forenses, como son la dactiloscopia, antropología forense, odontología forense, etcétera, y se requiere este tipo de estudios.

El área de influencia de la genética forense tiene importancia en:

- Casos de carácter penal: violación, lesiones, homicidio, secuestro, tráfico de órganos y personas, identificaciones en desastres masivos, delincuencia organizada, etcétera.
- Casos de carácter civil: pruebas de paternidad y maternidad.

Los tipos de muestras susceptibles de estudio son:

- Donantes de referencia: sangre, pelo, saliva.
- Indicios biológicos: manchas de sangre, semen y saliva, restos de tejido, diente, huesos, pelos.

Los perfiles genéticos resultantes del análisis de ADN son emitidos en tablas comparativas entre los indicios relacionados con víctima, victimario, y en la actualidad existen varios sistemas comerciales de identificación

forense, como son: Profiler Plus, que consta de nueve marcadores autonómicos, Power-plex-16 e Identifiler con quince marcadores autonómicos y en los tres además portan un marcador que permite conocer el género biológico de la muestra. Los sistemas comerciales relacionados con el cromosoma Y poseen seis y doce marcadores, lo anterior permite las referencias estadísticas que dan una certeza cercana al 100%.

Características de los marcadores autonómicos de los diferentes sistemas de identificación forense

<i>Marcador STR</i>	<i>Localización cromosómica</i>	<i>[Unidad de repetición]</i>	<i>Rango de alelos</i>	<i>Tamaño de PROD. PCR</i>	<i>Marcador STR</i>
CSF1PO	5 q 33.1	[TAGA]	6-15	305-342 Pb Identifiler	CSF1PO
FGA	4 q 31.3	[CTTT]	17-51.2	215-355 Pb Identifiler	FGA
TH01	11 p 15.5	[TCAT]	4-13.3	163-202 Pb Identifiler	TH01
TPOX	2 p 25.3	[GAAT]	6-13	222-250 Pb Identifiler	TPOX
v WA	12 p 13.31	[TCTG] [TCTA]	11-24	155-207 Pb Identifiler	v WA
D3S1358	3p 21.31	[TCTA] [TCTG]	12-19	112-140 Pb Identifiler	D3S1358
D5S818	5 q 23.2	[AGAT]	7-16	134-172 Pb Identifiler	D5S818
D7S820	7 q 21.11	[GATA]	6-15	255-291 Pb Identifiler	D7S820
D8S1179	8 q 24.13	[TCTA] [TCTG]	8-19	123-170 Pb Identifiler	D8S1179
D13S17	13 q 31.1	[TATC]	8-15	217-245 Pb Identifiler	D13S17
D16S539	16 q 24.1	[GATA]	5-15	252-292 Pb Identifiler	D16S539

<i>Marcador STR</i>	<i>Localización cromosómica</i>	<i>[Unidad de repetición]</i>	<i>Rango de alelos</i>	<i>Tamaño de PROD. PCR</i>	<i>Marcador STR</i>
D18S51	18 q 21.33	[AGAA]	7-27	262-345 Pb Identifiler	D18S51
D21S11	21 q 21.1	[TCTA] [TCTG]	24-38	185-239 Pb Identifiler	D21S11
D2S1338	2 q 35	[TGCC] [TTCC]	15-28	307-359 Pb Identifiler	D2S1338
D19S433	19 q 12	[AAGG]	9-17.2	102-135 Pb Identifiler	D19S433
PENTA D	21 q 22.3	[AAAGA]	2.2-17	376-449 Pb PP-16	PENTA D

Características de los marcadores del cromosoma Y

<i>Marcador STR</i>	<i>Posición MB Y</i>	<i>Repetición</i>	<i>Rango de alelos</i>	<i>Tamaño prod. PCR</i>
DYS19	9.44	[TAGA]	10-19	232-268 PB
DYS385 a	20.00	[GAAA]	7-25	243-315 PB
DY S385 b	20.04	[TCTG]	7-25	243-315 PB
DYS389 I	13.92	[TCTA]	10-15	148-168 PB
DYS 389 II	13.92	[TCTA]	24-34	256-296 PB
DYS390	16.52	[TCTA] [TCTG]	18-27	191-227 PB
DYS391	13.41	[TCTA]	6-13	90-118 PB
DYS392	21.78	[TAT]	7-18	294-327 PB
DYS393	3.04	[AGAT]	8-16	104-136 PB
DY S437	13.78	[TCTA]	13-17	183-199 PB
DY S438	14.25	[TTTTC]	8-12	101-121 PB
DY S439	13.83	[AGAT]	8-15	203-231 PB

Estudio para el establecimiento de la paternidad biológica.
La muestra materna se requiere como referencia

<i>Marcadore genético</i>	<i>Perfil genético de la muestra materna</i>	<i>Perfil genético de la muestra del hijo</i>	<i>Perfil genético de la muestra del presunto</i>
D8S1179	13 -13	13 - <u>13</u>	<u>13</u> -13
D21S11	27-33.2	<u>29</u> -33.2	<u>29</u> -29
D7S820	9-10	9- <u>10</u>	10- <u>10</u>
CSF1PO	11-12	12- <u>12</u>	<u>12</u> -13
D3S1358	14-20	14- <u>17</u>	15- <u>17</u>
THO1	6-7	<u>6</u> -7	<u>6</u> -7
D13S317	11-14	11- <u>13</u>	10- <u>13</u>
D16S539	12-18	12- <u>14</u>	10- <u>14</u>
D2S1338	17-23	17-23	17-23
D19S433	14-16.2	<u>13</u> -16.2	<u>13</u> - 16
vWA	17-17	17- <u>17</u>	17-17
TPOX	8-10	8- <u>11</u>	8- <u>11</u>
D18S51	13-17	13- <u>14</u>	14-14
AMELOGENINA	X X	X <u>Y</u>	X <u>Y</u>
D5S818	11-11	11- <u>12</u>	12- <u>12</u>
FGA	21-24	21- <u>22</u>	20- <u>22</u>

Los estudios en genética forense no proporcionan:

- Edad, raza, complejión.
- Estado de salud, nombre o dirección del donante de la muestra en estudio.
- No dañan la integridad física del individuo.
- No transgrede la intimidad sexual, política o social del donante.
- No predice el futuro ni diagnostica enfermedades.
- No hace clones.

ANEXO

Conceptos básicos para comprender la genética

Carácter. Cada una de las características morfológicas o fisiológicas de un ser vivo.

Fenotipo. Conjunto de caracteres observables en un organismo. Depende del genotipo y de la acción ambiental. Ejemplo: inteligencia, estatura, manifestación de diabetes, etcétera.

Genotipo. Conjunto de genes presentes en un organismo por haberlos recibido por mitad de cada uno de sus progenitores. Es también referido a los alelos que posee un individuo en un determinado "loci".

Gen. Fragmento de ADN (ácido desoxirribonucleico) situado en el cromosoma y que posibilita la aparición de un carácter. Un cromosoma tiene miles de genes. Los genes se representan por letras mayúsculas o minúsculas.

Alelos. Son las variantes génicas que determinan un mismo carácter, también son llamados genes homólogos. Ejemplo: el gen que determina el grupo sanguíneo. Si existen varios alelos para un mismo carácter se dice que forman una serie alélica.

Los marcadores genéticos que se utilizan para obtener la huella genética son polimórficos, es decir, tienen muchas variantes alélicas y son secuencias no codificantes.