



ELS TESTS D'ASCENDÈNCIA

DESCOBRIMENT DELS ORÍGENS D'UNA PERSONA

Pseudònim: L.L.O.V

RESUMEN

Este trabajo de investigación surge a partir del interés por el origen de una persona o de sus ascendientes, como consecuencia de este acontecimiento se ha planteado buscar los procesos empleados de las empresas especializadas y los factores que tienen que tener en cuenta para la obtención de los resultados.

El propósito de este trabajo es determinar si hay la posibilidad de reproducir un procedimiento equivalente al de un laboratorio profesional con el equipamiento y recursos que tienen, con uno de nivel casero. Por otra banda, también hay el objetivo de establecer resultados iguales de una manera teórica, con la observación del fenotipo de una persona.

Este trabajo es una investigación práctica correlacional, puesto que adjunta conceptos de biología y genética, el diseño del trabajo se puede clasificar como una parte experimental y otra teórica dado que está dividido en dos partes.

ABSTRACT

This research work arises from the interest in the origin of a person or their ancestors, as a consequence of this event, it has been proposed to look for the processes used by specialized companies and the factors that they have to take into account to obtain the desired results.

The purpose of this work is to determine if there is the possibility of reproducing a procedure equivalent to a professional laboratory one with the equipment and resources they have, with one of a home level. On the other hand, there is also the objective of establishing equal results in a theoretical way, with the observation of a person's phenotype.

This work is a practical correlational research, since it attaches concepts of biology and genetics. Finally, the design of the project can be divided with an experimental part and a theoretical part. Thus, it can be said that the work is composed by two main parts.

AGRAÏMENTS

Per començar, vull agrair al meu tutor, per la seva orientació constant i per haver-me ajudat a superar tots els obstacles que s'han anat presentant al llarg d'aquest treball.

També, vull agrair especialment a Joan Ramon Pla, per la dedicació durant el treball. Gràcies a la seva ajuda m'ha sigut més fàcil desenvolupar el meu objecte d'estudi.

Seguidament, donar les gràcies a la meva mare i germana les quals han participat activament en el desenvolupament i la realització, tant de la part teòrica com la part experimental del projecte.

I, per últim, agrair l'esforç, implicació i orientació a la Marina Ruiz-Romero, qui m'ha ajudat a resoldre molts dels dubtes que m'han anat sorgint en el procés, en especial, en el desenvolupament de la segona part del treball.

ÍNDEX

1. CONCEPTES DE BIOLOGIA I GENÈTICA BÀSICA

1.1 ADN	7
1.1.2 Estructura de l'ADN	8
1.1.3 Funcions de l'ADN	10
1.2 CROMOSOMES	12
1.2.1 Estructura dels cromosomes	12
1.2.2 Components dels cromosomes	13
1.2.3 Tipus de cromatina	14
1.2.4 Classificació general de cromosomes	14
1.2.5 Tipus de cromosomes sexuals	15
1.3 GENS	17
1.3.1 Funcions	18
1.3.2 Tipus de gens	18
1.3.3 Regulació de l'expressió genètica	18
1.3.4 Genotip	18
1.3.5 Fenotip	19
1.3.6 Al·lels	19
1.3.7 Al·lels dominants i recessius	20
1.4 PATRONS HEREDITARIS	21
1.5 CITOGENÈTICA	21
1.5.1 Tipus de citogenètica	22
1.5.2 Tècniques	22
1.6 BANDES CROMOSÒMIQUES	22
1.7 BANDEIG CROMOSÒMIC	23
1.8 MARCADORES	23
1.9 VARIACIÓ GENÈTICA	25
1.10 GENEALOGIA GENÈTICA	25
1.10.1 Herència genètica	25
1.10.2 Arbres i xarxes genealògiques d'ADN	26
1.11 EMPREMTA GENÈTICA	27
1.11.1 Processos de perfilat	27
1.11 GENÈTICA DE POBLACIÓ	28

2. GRUPS GENÈTICS

2.1 GRUPS GENÈTICS ACTUALS	28
2.2 ÈTNIES	28
2.3 ESTIMACIÓ ÈTNICA	29
2.3.1 Herència de l'etnicitat	29

3. PROVES

3.1 Orígens racials	30
---------------------------	----

CONCEPTES RELACIONATS AMB ELS EXPERIMENTS

1r HIPÒTESIS

1. COL·LECTA DE LA MOSTRA I PURIFICACIÓ D'ADN	31
1.1 Utilització de detergents comercials	31
1.2. Font de mostra: Sang	32
1.3 Emmagatzematge de mostres	32
1.4 Comprovació de la integritat de l'ADN per electroforesi	32
2. SEQÜENCIACIÓ	32
2.1 Anàlisi de les proves	33
2.1.1 Equips / Material	33

2n HIPÒTESIS

2. DADES BIOMÈTRIQUES	34
2.1 Funcionalitat biomètrica	34
2.1.1 Identificació biomètrica	35
2.1.2 Paràmetres d'identificació biomètrica	35
2.1.3 Funcionament del reconeixement biomètric	36
2.2 ANTROPOLOGIA	36
2.2.1 Caucàsics	37
2.2.2 Mongola / Mongoloide	38
2.2.3 Malais	40
2.2.4 Etióp	42
2.3 Paràmetres	43
2.4. MyHeritage	44
2.4.1 Microxip de GENOTIPATGE en empreses Illumina	45
2.4.2 Funcionament	45

EXPERIMENT. PART PRÀCTICA

1r Hipòtesis

1.1 Obtenció de la mostra	47
1.2 Centrifugadora	48
1.2.1 Construcció de l'estructura i funcionament	48
1.3 Extracció d'ADN	48
1.4 Electroforesis	50
1.4.1 Construcció de cubeta	50
1.4.2 Gel d'Agarosa	51
1.5 Comprovació de la integritat de l'ADN per electroforesi	51
1.6 Seqüenciació	52
1.7 Resultats	52

2n HIPÒTESIS

2.1 Creació de paràmetres / plantilla	52
2.2 Extracció de dades biomètriques	53
2.3 Kit d'ADN de MyHeritage	53

2.4 Resultats de MYHERITAGE	54
2.5 Resultats dades biomètriques	55
2.6 Resultats	57
CONCLUSIONS	57
BIBLIOGRAFIA / WEBGRAFIA	58

INTRODUCCIÓ

En aquest Treball de Recerca investigaré sobre els tests d'ADN i també, es farà una recerca més tècnica amb conceptes de biologia i genètica. Parlarem sobre els tests d'ADN més reconeguts utilitzant conceptes tècnics, però serà una explicació general, ja que el treball se centra sobre els Tests d'ADN "d'Ascendència". Finalment, podem dir que el treball respondrà a les preguntes: com, qui i que (---) sobre els tests esmentats.

Avui en dia la curiositat de les persones sobre (els seus orígens genètics / les seves arrels genètiques) han augmentat. Aquest esdeveniment ens proporciona l'oportunitat d'avançar en la investigació d'aquesta àrea científica i una amplificació d'informació d'ella. La meva elecció ha estat a partir d'aquesta curiositat sobre els procediments i el seu origen. Aquesta cerca s'ha iniciat a partir de la següent hipòtesis:

- Reproduir el mateix procediment de laboratori, d'una manera casolana, per poder extreure els mateixos resultats i saber els orígens d'un individu
- Obtenir els mateixos resultats genotípics, a partir de l'observació del fenotip en un individu.

Per poder donar una explicació tècnica i correcta, realitzarem una cerca d'informació a partir de fonts segures i contrastarem les dades amb informació d'altres per poder verificar-la. Algunes d'aquestes fonts seran: llibres especialitzats en l'àrea d'investigació, sigui mitjançant llibres de les biblioteques o comprats, articles científics, realitzats per professionals en la matèria, i internet, encara que la informació d'aquesta font és més perillosa, a l'hora de fer-la servir.

1. Conceptes de biologia i genètica bàsica

Abans de desenvolupar el tema principal, explicarem uns conceptes bàsics, per fer la lectura més còmoda pel lector i perquè pugui entendre millor els processos que es duen a terme, quins factors apareixen i com a partir de tot això arribem al resultat esperat. Primer explicarem alguns conceptes més generals, amb un vocabulari més genèric i algunes de les paraules utilitzades amb un significat més tècnic seran superficialment esmentades.

1.1 ADN

Segurament molts de nosaltres, anteriorment, ja hem sentit a parlar sobre l'ADN, encara que en aquest apartat profunditzarem una mica més. Per començar, la definició científica donada pel National Human genome Reserach Institute de l'ADN és "Nom químic de la molècula que

conté la informació genètica en tots els éssers vius", a partir d'aquesta definició ens podem fer una idea de quina és la seva funció.

L'ADN és una estructura de doble hèlix, dues cadenes que s'enrotllen entre elles, cada cadena té una part central formada per desoxiriboses i grups fosfats, on més endavant explicarem els seus components per tenir un coneixement més ampli. En l'Annex A podreu trobar documentació sobre el seu descobriment.

1.1.2 Estructura de l'ADN

Els àcids nucleics és el terme que designa a una substància amb caràcters d'àcids. Els elements químics que componen l'ADN són: carboni (C), hidrogen (H), oxigen (O) i fòsfor (P). L'ADN se'l coneix com una substància de caràcter àcid, localitzat en el nucli de les cèl·lules. L'àcids nucleics estan compostos per àcid fosfòric, pentosa i base nitrogenada. L'àcid fosfòric (H_3PO_4) és el component que li dona el caràcter àcid, que també intervé en la unió dels nucleòtids. La pentosa o glúcid, hi podem trobar dos tipus; la ribosa, la trobem en l'ARN (àcid fosfòric, ribosa i base nitrogenada); i la 2-desoxiribosa, actualment un component de l'ADN (l'àcid fosfòric, 2-desoxiribosa i base nitrogenada)

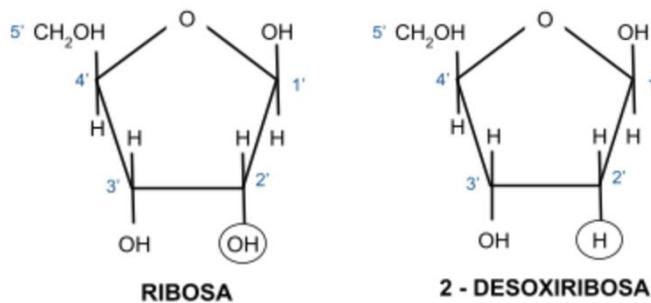


Figura 1. Estructura molecular de la pentosa ribosa i pentosa 2-desoxiribosa. Font pròpia.

Les bases nitrogenades és un component de caràcter bàsic, en el qual el seu component principal és el nitrogen, d'aquí el seu nom. Hem de diferenciar dos tipus: en primer lloc tenim les púriques que són aquelles bases que formen l'adenina i la guanina i en segon lloc les pirimidíniques, formen l'uracil, la citosina i la timina.

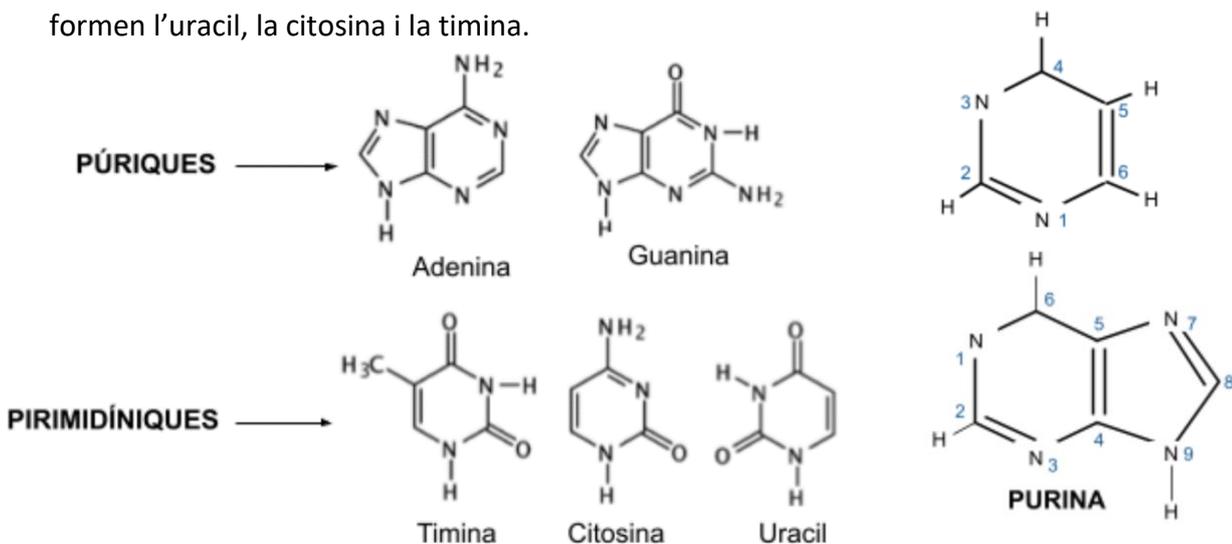


Figura 2. Classificació de les bases nitrogenades i la seva estructura molecular. Estructura molecular principal de la pirimidina i la purina. Font pròpia.

Els nucleòsids és el nom que rep un cop la pentosa i la base nitrogenada s'han enllaçat, formant un enllaç N-glicosídic, com podem veure en la figura 2 la base nitrogenada s'uneix al carboni 1. El nom del component canvia un cop l'àcid fosfòric s'enllaça també a la pentosa, aquest enllaç que es forma es denomina fosfoèster, com mostra la figura 3, l'àcid fosfòric s'uneix al nucleòsida mitjançant el carboni 5 de la pentosa. Un cop que el nucleòtid està completat, els nucleòtids s'enllacen entre ells, mitjançant l'enllaç fosfodièster, aquest enllaç es forma de 5' a 3'.

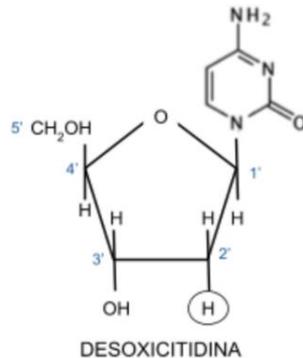


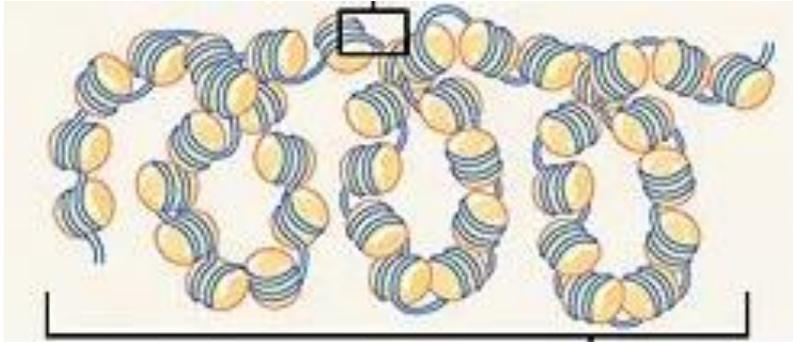
Figura 3. Estructura molecular d'una desoxicitidina. Font pròpia.

Un cop explicat això, ara ens podem centrar en el àcid desoxiribonucleic o ADN. Hem de comentar que no només les cèl·lules ho posseeixen, sinó els virus també, encara que la cadena que ho compona és monocatenària i la dels éssers vius és bicatenària. L'ADN en el que nosaltres ens centrarem serà el de les cèl·lules eucariotes animals, normalment el podem trobar en el nucli, els mitocondris i en el citoplasma.

Quan parlem de la seva estructura podem dir que hi ha 3 categories: la primària, seqüència de nucleòtids d'una sola cadena; la secundària, un cop les dues cadenes estan juntes, formant la doble hèlix, utilitzem el model de Watson i Crick per explicar-ho. Aquest model ens parla de antiparal·lelisme entre les dues hèlix, l'enrotllament cap a la dreta i una complementarietat entre les bases nitrogenades, (G-U) i (A-T); la terciària, també coneguda com superenrotllat, en aquesta categoria hi ha una disminució de la longitud de l'ADN i s'assoleix quan es procedeix la seva duplicació.

Quan es procedeix la divisió cel·lular, l'ADN s'empaqueta fent-se més petit, hi ha 4 nivells; el primer, en el qual la doble hèlix d'ADN es torna a enrotllar formant un complex molecular, un nucleosoma, la forma que dona el primer nivell es denomina com collaret de perles; el segon, el collaret de perles s'enrotlla encara més sobre si mateixa, formant una estructura anomenada solenoide; el tercer, no hi ha molta diferència entre el segon, la estructura forma unes sèries de

bucles; el nivell superior o quart, se'l coneix com a cromosoma, la fibra de cromatina es condensa i seguidament s'associa amb proteïnes, formant una sèries de bucles i plegaments fins a constituir les estructures compactes, finalment assoleix la forma de cromosoma.



Il·lustració 1. Il·lustració del collaret de perles. Font: Pinterest.

1.1.3 Funcions de l'ADN

Com ja hem dit anteriorment, l'ADN és la molècula portadora de la informació genètica, on la seqüència de bases conté la informació de l'estructura i la fisiologia de la cèl·lula, amb elles codifiquen els tipus de proteïnes que cada cèl·lula ha de produir. Generalment, l'ADN es comporta com a àcid fort en solució, això es causat per la presència de grups fosfats en la part externa de la molècula, per això, a la molècula se li uneixen proteïnes bàsiques, com les histones.

Hi posseeix dues propietats molt importants, en primer lloc la desnaturalització és un procés que es du a terme quan s'eleva la temperatura d'una dissolució d'ADN, els ponts d'hidrogen entre les bases es trenquen, produint la separació dels dos brins de la doble hèlix, els canvis de nivell de pH també poden ocasionar la desnaturalització, mitjançant les concentracions salines elevades, la renaturalització; en segon lloc l'autoduplicació, consisteix en la formació de dues molècules idèntiques entre si i idèntiques a l'original en estructura i composició, és un procés multienzimàtic en el qual els dos hèlix que formen la molècula se separen i se sintetitzen altres dues complementàries a part de les progenitores.

La seqüència d'aquestes bases al llarg de la cadena és el que codifica les instruccions per a formar proteïnes i molècules d'ARN, procediments anomenats transcripció i traducció. Diem que aquesta molècula es la portadora d'informació genètica, encara que hem de comentar que la nostra informació s'ha barrejat amb la d'alguns virus durant l'evolució. El nivell funcional de l'ADN s'organitza en els gens, que generen característiques físiques específiques. Hi ha un dogma central de la biologia molecular: en l'ADN hi ha gens que generen ARNs missatgers, i aquests

generen proteïnes, tot això és el que dona les diferents característiques físiques que observem en els individus, com el color dels ulls, o l'altura.

Hi coneixem diversos tipus d'ADN, depenen de la seva estructura hi podem trobar dos tipus: el monocatenari, cadena d'ADN configurada en forma de hèlix, una seqüència lineal que pot estar enrotllada sobre si mateixa de manera circular o presentar-se lliurement, present en els virus; la bicatenària, cadena típica de doble hèlix. Quan categoritzem l'ADN per la seva funcionalitat parlem de la funció de la biomolècula, ho podem dividir en dos apartats: el codificant, aquell que conté els gens que tanquen la informació de la síntesi proteica dins del genoma, el percentatge d'aquesta mena en l'ésser humà és molt baix (1,5 %); per una altre part hi ha el no codificant, és el conjunt de seqüències que no codifiquen proteïnes, aquest ADN conforma gairebé el 99% del genoma humà, que no codifiquin proteïnes no vol dir que sigui inútil, aquests fragments serveixen per crear ARNs no codificants, ARN ribonucleic. El 80% de l'ADN humà té activitat bioquímica, encara que aquest no codifiqui de manera directa proteïnes.

Com hem parlat anteriorment, l'ADN té diferents estructures, depenen de la estructura secundària també podem classificar-ho, hi podem trobar 3 tipus: l'ADN-A, generalment apareix en condicions d'humitat relativament escassa i de menor temperatura que la normal, aquest tipus només s'obté en mostres experimentals i no en cèl·lules vives, és una doble hèlix dextrogira, presenta un major diàmetre d'obertura i separació entre bases; l'ADN-B, model predominant de l'estructura secundària en la naturalesa, estructura i característiques comentades en l'explicació del model de Watson i Crick; l'ADN-Z, és una de doble hèlix levogira*, menys ample i allargada que les anteriors, amb un esquelet en ziga-zaga.

A part de les classificacions anteriors que hem comentat, també hi ha altres tipus d'ADN que no es poden classificar dintre de les que hem esmentat, hi ha dues classes molt importants: l'ADN mitocondrial, localitzat en els mitocondris i procedeix dels genomes bacterians, habitualment s'hereta solament per via materna, cada mitocondri domina al voltant de 2 a 10 molècules d'ADN, pel contrari no s'hereta de pare a fills, ja que l'espermatozoide només aporta informació genètica, l'òvul es el portador de tots els orgànuls cel·lulars; l'ADN Satèl·lit, posseeix llargues sèries repetitives de nucleòtids, que es dona en dos tipus: la seqüència de microsatèl·lits i d'híper-variables, són determinats per a cada individu o organisme viu, actualment són utilitzats per a la combinació d'ADN o l'empremta genètica.

1.2 CROMOSOMES

Segurament haureu sentit a parlar sobre ells, en paraules textuais del diccionari ho defineix com "*Estructura cel·lular formada per ADN i proteïnes associades que transporta la informació genètica*". Seguidament explicarem una mica més sobre ells.

Se'ls considera la part microscòpica de la cèl·lula, una estructura fonamental, ja que en ells es troben contingudes les unitats genètiques, els gens. Joga un paper important a l'hora d'organitzar el material genètic durant la divisió cel·lular. Com anteriorment hem esmentat, el cromosoma només és observat durant les etapes de divisió cel·lular, es troben en parelles en idèntic número per a tots els individus d'una mateixa espècie, depenent de la quantitat de cromosomes que tingui l'individu pot ser diploide* ($2n$) o haploide* (n). El número cromosòmic o el nombre de cromosomes que té l'espècie humana és 46 cromosomes o 23 parelles. Per ampliar la informació sobre els cromosomes, en l'Annex B trobareu documentació sobre el seu descobriment.

1.2.1 Estructura dels cromosomes

L'estructura doble està composta per dues formes llargues, paral·leles entre si, anomenades cromàtides, estan unides entre si en un punt focal, el centròmer, que divideix cada cromàtide en dos segments anomenats braços, el braç més curt anomenat "*Braç p*" i el llarg "*Braç q*", cada un d'ells conté gens, en idèntica posició respecte a la seva homòloga*, en compartiments anomenats locus.

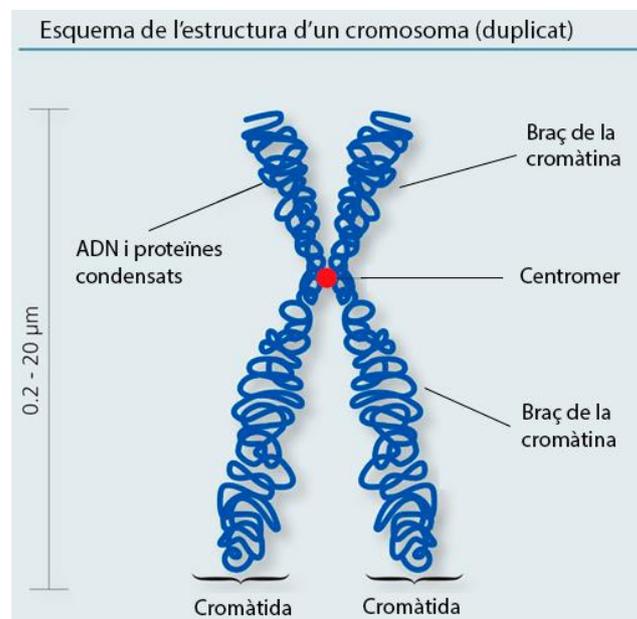


Figura 5. Esquema de l'estructura d'un cromosoma.

Depenent de la ubicació del centròmer podem classificar el cromosoma en 4 parts: els metacèntrics, el centròmer està situat a la meitat exacta de l'estructura, formant braços de longitud molt semblant; els submetacèntrics, desplaçat del centre, el qual posseeixen braços

inexactes i asimètrics, clarament distingibles; els acrocèntrics, està prop d'un extrem, allunyat del centre, formant braços enormement desiguals; i els teocèntrics, està en l'extrem de totes dues cromàtides i sembla formar només 2 braços.

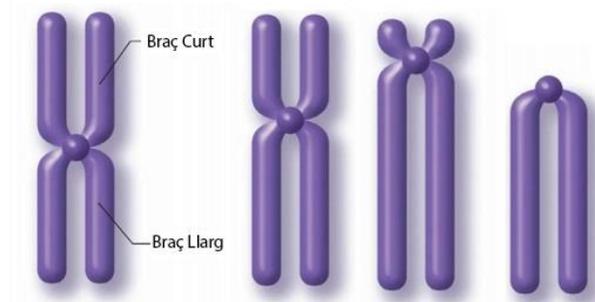


Figura 6. Representació dels tipus de cromosomes depenen de la posició del centromer

1.2.2 Components dels cromosomes

Els components bàsics, des del punt de vista químic, són: l'ADN, les histones, l'ARN i les proteïnes no histones, altres components minoritaris que trobem són: els lípids, els polisacàrids i alguns ions, també l'ADN polimerasa* i les transcriptases*, com a components moleculars.

Les proteïnes histones i no histones

Les histones són "les carretes en les quals s'uneixen a l'ADN" i les no histones proporcionen estabilitat a l'estructura. Les dues treballen juntes per organitzar i mantenir els cromosomes.

Proteïnes histones. Proporcionen suport estructural al cromosoma, essencials per enrotllar l'ADN i reduir la seva longitud per formar nucleosomes, unitat bàsica de la cromatina. Són crucials en la regulació de gens. Anteriorment es pensava que actuaven essencialment com a "maletes", guardant ADN, però després d'un temps es va descobrir que les histones estan regulades, també tenen una forta relació amb l'activació i la inhibició dels gens. Per tant, resulten tenir funcions molt importants, no només estructuralment, sinó també en la regulació de la funció gènica en l'expressió.

Proteïnes no histones. La seva presència és essencial pel funcionament de les histones, la qual també és una proteïna associada amb l'ADN en l'estructura de la cromatina. A part de les funcions anteriorment anomenades, forma part d'altres funcions estructurals i reguladores en la cèl·lula.

1.2.3 Tipus de cromatina

La trobem en diferents graus d'empaquetament o contracció. En la tinció de cromosomes, podem observar regions densament tenyides i altres menys. Aquestes parts les dividim en dues divisions diferents:

Cromatina eucromatina. Es la que constitueix la major part del nucli. Presenta la fracció que conté la major part dels gens actius o dominants.

Cromatina heterocromatina. Es la minoritària, en la qual intervé en diversos processos nuclears. Pot aparèixer més densament tenyida (heteropicnosi positiva) o menys tenyida (heteropicnosi negativa).

L'aplicació de determinats tractaments pot produir l'aparició de zones heterocromàtiques en els cromosomes. Sorgeix una distribució característica o patró de bandes típic de cada cromosoma, les quals permeten identificar diferents cromosomes. Aquestes tècniques d'identificació s'anomenen *Tècniques de bandeig cromosòmic*.

El cariotip és el número exclusiu de cada espècie. Gràcies a ell podem identificar l'espècie a partir d'una cèl·lula. La descripció de la dotació cromosòmica d'un organisme atenent al nombre, la mida i la forma dels cromosomes de les cèl·lules, en què els cromosomes individuals s'agrupen per parells amb els dos homòlegs i s'ordenen en funció de la seva mida.

Diferències entre la cromatina eucromatina i l'heterocromatina

Podem classificar les diferències entre les dues cromatines, siguin genètiques i citològiques.

Diferències genètiques. Experiments demostren, que la majoria dels gens actius són a l'eucromatina, que es tenyeix menys densament pel menor grau d'empaquetament. Els gens pocs actius es mostren en l'heterocromatina, en la qual el seu percentatge de gens actius és molt baix. La diferència principal és l'activitat d'aquestes, estudis primerencs van conduir al descobriment del fenomen conegut com a *Variació per efecte de la posició* o *Position-effect variegation* (PEV). Si voleu saber més sobre aquest fenomen podreu trobar-ho en l'Annex C.

1.2.4 Classificació general de cromosomes

Els cromosomes són el nivell màxim de compactació de l'ADN. Cada cromosoma té una forma i una mida determinada. Depenen de la seva funció, ens trobem dos tipus: els sexuals i els somàtics. Els cromosomes sexuals són els responsables de les característiques diferenciadores de

cada sexe, en l'espècie humana hi coneixem els X i Y. Els somàtics són els cromosomes que codifiquen per totes les característiques no sexuals.

1.2.5 Tipus de cromosomes sexuals

Cromosoma X

És un dels cromosomes sexuals dels individus que presenten femelles i mascles, en l'espècie humana està situat en l'anomenat parell 23. Quan en el parell 23 es dona XY, el sexe de l'individu és cromosòmicament anomenat masculí, en cas que sigui XX, el sexe de l'individu serà cromosòmicament femení.

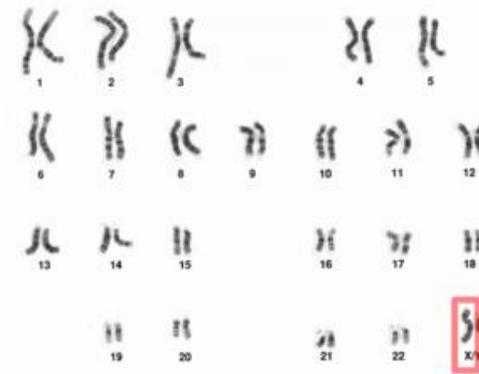


Figura 7. Cromosoma X al cariograma d'un mascle humà. Font: Viquipèdia

Estructura del cromosoma X

El cromosoma X humà està compost per 164 milions de bases i actualment compta entre 1170 i 1226 gens dels quals es creu que només queden 20 gens per identificar, encara que té una baixa proporció de gens si es compara amb altres cromosomes. Està composta per molts segments repetitius que no codifiquen per a cap proteïna o la seva funció no és coneguda.

Funcions del cromosoma X en l'espècie humana

La identificació dels gens en cadascun dels cromosomes és una àrea molt activa en la investigació científica. A l'inici del desenvolupament embrionari en les femelles un dels dos cromosomes s'inactiva de forma atzarosa, aquest fenomen s'anomena *Inactivació del cromosoma X*, que dona lloc al Corpuscle de Barr, aquest fenomen assegura que només un dels cromosomes X pugui ocupar les seves funcions.

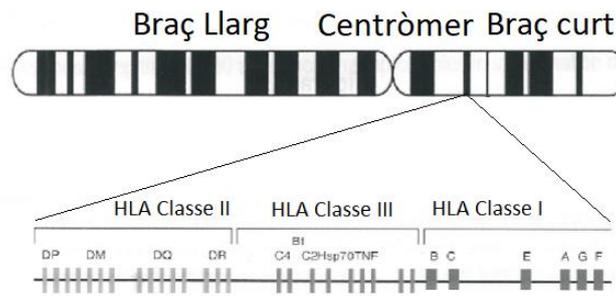


Figura 8. Loci del cromosoma X i els seus principals gens. Font: Wikipedia

Inactivació del cromosoma X

Com ja hem anomenat anteriorment, les dones tenen dues còpies del cromosoma X, un dels dos s'inactiva. Es inicia pel gen XIST, l'únic gen que es troba actiu en l'inactiu. No hi ha una determinació per que un dels dos cromosomes X s'inactivi, sinó és aleatori i succeeix durant les fases inicials del desenvolupament embrionari.

Cromosoma Y

És un dels cromosomes sexuals dels individus heterogamètics. En el cas de que l'individu sigui mascle, se li presenta en cromosoma Y. Donada la seva menor grandària té menor informació genètica que la resta dels cromosomes.

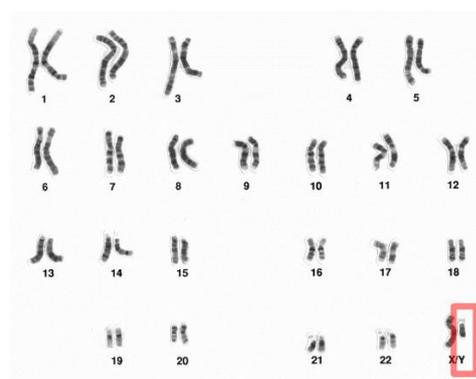


Figura 9. Cromosoma Y al cariograma d'un mascle humà. Font: Viquipèdia.

Estructura del cromosoma Y

És el tercer cromosoma més petit de l'espècie humana, encara que conté al voltant de 59,373 milions de bases i aproximadament 78 gens específics, aquests tenen un trascendental impacte sobre la biologia humana. Presenta dos segments que són homòlegs de regions del cromosoma X, anomenades regions pseudoautosòmiques, localitzades en les puntes dels braços curts i llargs.

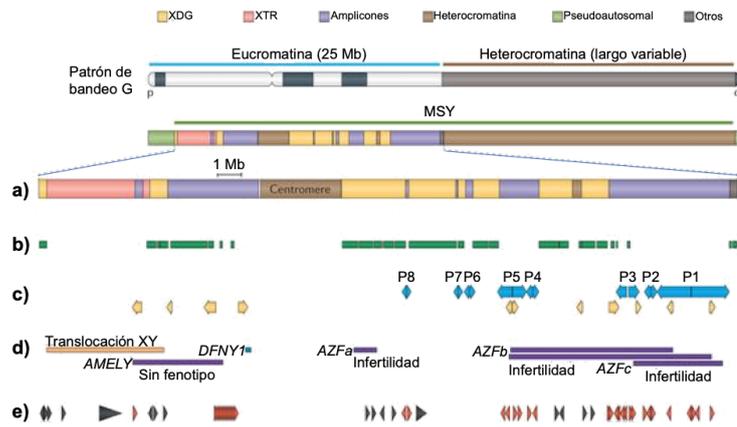


Figura 10. Estructura general del cromosoma Y. a) Classes de seqüències; b) Seqüències silenciades; c) Seqüències repetides; d) Delecions, insercions i translocacions; e) Gens

Regions pseudoautosòmiques

Permeten que els cromosomes sexuals puguin establir unions durant la meiosi i intercanviar material genètic l'un amb l'altre. Les regions específiques masculina del cromosoma Y, anomenades MSY, surten de l'entrecruament.

Diferències entre els cromosomes XX i XY

La informació emmagatzemada es transmet de generació a generació a partir dels gens de les cèl·lules sexuals. Els cromosomes XX, com hem comentat anteriorment la inactivació és aleatòria, com cada cromosoma ve per part d'un progenitor, l'X de la mare s'activa en algunes cèl·lules, mentre que el del pare s'activa en altres. En canvi en els cromosomes XY, no hi ha inactivació, tots dos s'activen en totes les cèl·lules de l'organisme.

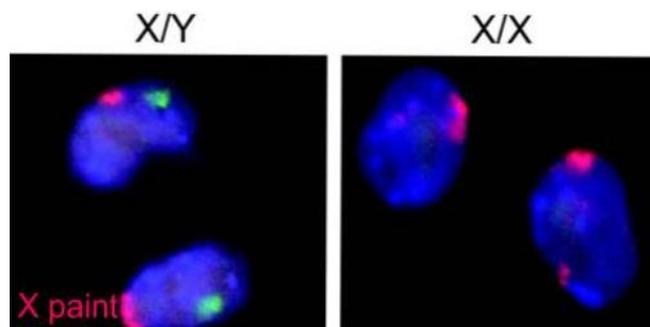


Figura 11. Tinció dels cromosomes sexuals. Cromosoma X - Rosa / Cromosoma Y - Verd

1.3 GENS

Els gens són segments d'ADN que es transmeten de pares a fills, els quals contenen informació bàsica sobre com a de funcionar la cèl·lula. Són responsables del funcionament interior i l'aparença. La informació genètica dels gens és única i ve determinada per la barreja de gens materns i paterns.

La manifestació d'un caràcter es deu a la informació aportada per un gen, encara que cada un pot tindre moltes variacions entre les diferents persones, a més, pot produir-se algunes mutacions. Com en l'apartat anterior, en l'Annex D podreu trobar la història del descobriment dels gens.

1.3.1 Funcions

Els gens tenen dos funcions principals, la primera és ser la unitat molecular que codifica un producte funcional específic; la segona, és el responsable de transmetre la informació a la descendència del organisme, responsable de l'herència.

En l'Annex E podreu trobar informació sobre l'estructura d'un gen i les seves parts.

1.3.2 Tipus de gens

Els gens es diferencien depenen la seva funció en la síntesi de proteïnes: els gens estructurals i els reguladors. Els estructurals són gens que contenen la informació codificant, la que correspon al conjunt d'aminoàcids per formar una proteïna específica. Els reguladors, no posseeixen informació per codificar, en canvi, porta funcions reguladores i d'ordenament.

1.3.3 Regulació de l'expressió genètica

Totes les cèl·lules contenen els mateixos gens, encara que no tots estan actius, ja que cada cèl·lula està especialitzada. Només un petit grup de gens selectes dirigeixen activament la síntesi de proteïnes en la cèl·lula, els quals varien depenen de la cèl·lula, gràcies a això, les cèl·lules comencen a assumir funcions específiques. L'activitat d'un gen es coneix amb el nom d'expressió genètica. La síntesi de proteïnes és controlada pels dos tipus de gens anteriorment esmentats. Mitjançant una varietat de mecanismes, la modificació química dels gens i l'activació o desactivació i la seva associació amb algunes proteïnes reguladores, s'aconsegueix la regulació gènica*. En l'Annex F hi ha informació sobre el codi genètic, part molt important per la regulació.

1.3.4 Genotip

El terme genotip va ser definit pel botànic danès Wilhelm Johannsen el 1903, se'l defineix com el conjunt complet de material genètic, el terme s'utilitza sovint per referir-se a un sol gen o un conjunt. Un exemple seria el color pètal d'una flor, la rosa, coneixem que pot ser vermella o blanca, aquests dos trets s'anomenen al·lels, però depenen del al·lel que tinguin les cèl·lules encarragades del color pètal, podria variar. És un dels tres factors que determinen el fenotip, els altre dos són els factors ambientals i els epigenètics*.

Característiques del genotip. Entre les principals característiques que podem esmentar, és que és un conjunt de gens que caracteritzen a les espècies, tenen un format d'ADN que els humans el reben per mitjà d'herència per part dels progenitors i que sempre el troben en el nucli de la cèl·lula.

Determinació. El mètode de determinació és conegut amb el nom de genotipatge, procés específic per a un organisme biològic. Aquest mètode s'usa per trobar i esbrinar la informació genètica d'un individu, pot ser aplicat en qualsevol mena d'organisme, microorganismes, virus i bacteris.

1.3.5 Fenotip

Són les característiques observables determinades pels gens, com el color del cabell, l'alçada, etc. Encara que sempre hi hauran agents ambientals que puguin variar els resultats del genotip, en altres paraules, el fenotip és el conjunt de caràcters visibles que un organisme presenta com a resultat de la interacció entre el seu genotip i el medi ambient.

Variacions fenotípiques

Els factors ambientals també afecten al fenotip, com poden ser la nutrició, la temperatura, la llum, etc. Un cas que podem anomenar són els dels bessons monozigòtics, els quals tenen el mateix genotip, però que a causa de diversos factors ambientals, no tenen el mateix fenotip. Es pot resumir amb aquesta fórmula:

$$\text{Fenotip} = \text{Genotip} + \text{Influència de factors ambientals}$$

Quan existeixen dos o més genotips clarament diferents en la mateixa població d'una espècie, ho denominem polimòrfica. Un exemple ben documentat de polimorfisme és la coloració del Labrador Retriever; el color de la capa exterior depèn de molts gens, es veu clarament a l'entorn com a groc, negre i marró.

També hi ha una gran varietat de fenotips; l'ontogènic* és troba en una constant transformació des del moment que què es concebut fins a la seva mort, els canvis en l'estructura sempre són desencadenats per interaccions del medi ambient; el dominant són produïts pels al·lels dominants que tenen els individus; els recessius són gens que perquè es donin ha de tenir dues còpies per part de cada progenitors.

1.3.6 Al·lels

Els denominem com a cadascuna de les dues o més variacions d'un gen. Un individu hereta dos al·lels per a cada gen, un de cada progenitor, en els humans, en circumstàncies normals, és el mateix cas. Hi podem classificar en dues divisions depenen de la informació que cada un conté, un individu pot ser homocigot i heterocigot. L'heterocigot defineix que cada gen té diverses formes, cadascuna amb una seqüència diferent i que s'expressa el mateix tret de manera diferent. Un exemple ho trobem en el color dels ulls. En humans, el color dels ulls depèn de diversos gens i cadascun d'aquests té diversos al·lels, el color dependrà de la combinació d'al·lels dels gens implicats en aquest tret. En canvi, l' homocigot, els dos al·lels defineixen el mateix tret.

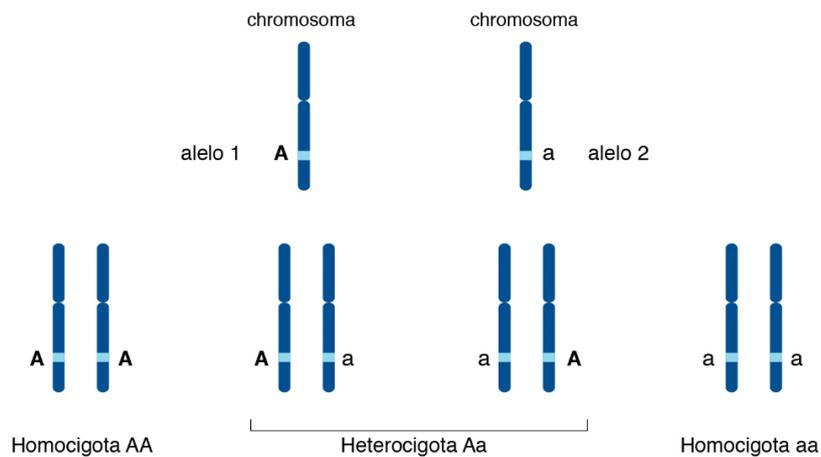


Figura 12. Explicació de l'entrecuament de cromàtides, remarcant els al·lels.

1.3.7 Al·lels dominants i recessius

Els dominants són aquells que es presenten, mostren o fan presència, els qual tendeixen a manifestar-se, en canvi, els recessius són els que no es manifesten. Els al·lels que són dominants els marquem amb una lletra en majúscula (A), normalment una lletra diferent per a cada tret, en canvi, els al·lels que són recessius amb una minúscula.

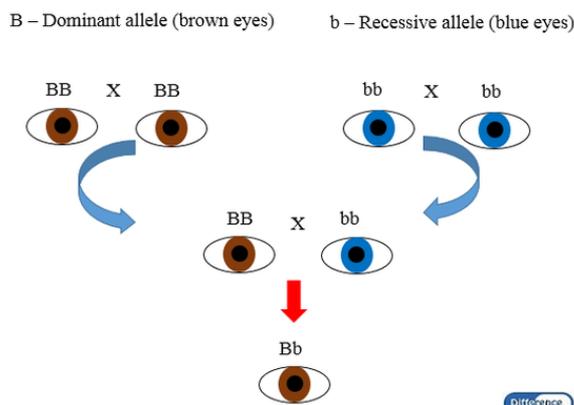


Figura 13. Demostració de la relació entre els al·lels dominants i recessius, en el gen del color dels ulls.

En aquesta imatge mostra un clar exemple de dominància per part de l'al·lel que aporta el color marro als ulls. La mare té els ulls de color marro i el pare de color blau, en la qual els dos ulls de la

mare tenen els al·lels dominants i per part del pare, recessius, ja que té la mateixa informació en els dos al·lels no hi ha dominància i mitjançant un procés podem deduir que el seu fill tindria els ulls de color marro.

1.4 PATRONS HEREDITARIS

Totes les persones tenen dues còpies de gairebé tots els gens. Els canvis que es produeixen en els gens són molt petits i no afecten el funcionament normal. Aquestes variacions es denominen com a *Polimorfisme en un sol nucleòtid (SNP)*.

Els patrons hereditaris dels cromosomes sexuals són diferents als patrons de gens autosòmics pel fet que les dones tenen XX i els homes XY. Una de les característiques de l'herència lligada al cromosoma X és que el pare no transmet els trets del seu cromosoma X al fill, però si a la seva filla, per contra, la mare transmet un dels seus dos cromosomes X als seus fills siguin femella o mascle.

Patró hereditari	Característiques
Autosòmic Dominant	La persona afectada sol tenir un progenitor afectat, en totes les generacions.
Autosòmic Recessiu	Tots dos progenitors de l'individu afectat són portadors, no sol passar-ho a la descendència.
X Dominat	Les dones freqüentment són afectades, ja que només afecta a les noies, però no als nois.
X Recessiu	Els homes freqüentment són afectats, normalment en totes les generacions.

Taula 1. Patró hereditari i les seves característiques.

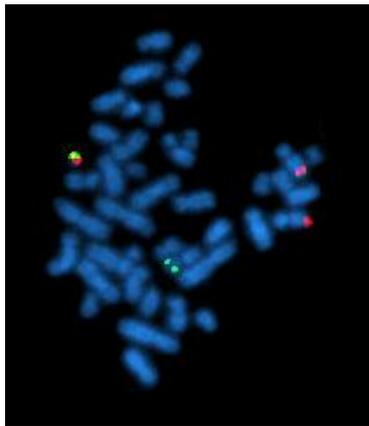
1.5 CITOGENÈTICA

És una branca de la genètica que estudia l'estructura i la funció cel·lular, especialment dels cromosomes, també forma part de la biologia/citologia cel·lular, que és una subdivisió de l'anatomia humana.

Els estudis són realitzats mitjançant tècniques de bandeig cromosòmic i altres tècniques moleculars que permeten analitzar l'estructura i nombre de cromosomes d'una cèl·lula, el qual estudia: el material hereditari dins de la cèl·lula, anàlisi de l'estructura, funció i comportament de l'ADN durant la divisió cel·lular i forma dels cromosomes; el número i morfologia dels cromosomes utilitzant tècniques de bandeig o d'hibridació *in situ* de sondes marcades en forma fluorescent (FISH)

1.5.1 Tipus de citogenètica

Hi comentarem diferents àmbits: la humana, la molecular i la convencional. La citogenètica humana tracta de confirmar el nombre de cromosomes humans. La seva caracterització pot arribar a ser confusa, per la qual cosa s'apliquen tècniques de bandeig per a diferenciar els uns dels altres. La molecular, camp d'interacció entre la citogenètica i la biologia molecular. Agafa molta importància la tècnica FISH, pot utilitzar-se per a observar directament els cromosomes en els nuclis interfàsics. La convencional és una branca que estudia els cromosomes per mitjà de les bandes G, s'utilitza en el camp de la medicina per a l'anàlisi de cariotip de cèl·lules tumorals*.



Il·lustració 2. Cèl·lula en metafase observada utilitzant la tècnica FISH

1.5.2 Tècniques

Anàlisi de rutina. És un anàlisi dels cromosomes en bandes. Encara no es coneix el mecanisme molecular que fa que les bandes presentin patrons únics. S'utilitzen diverses tècniques de bandes cromosòmiques en laboratoris: les bandes quinacrina (bandes Q), l'encolat Giemsa (bandes G) i la banda inversa (banda R).

Preparacions de portaobjectes. Les cèl·lules de la medul·la òssia, sang, etc., poden ser cultivades usant tècniques per tal d'incrementar-ne el nombre. El primer pas consisteix en afegir al cultiu un inhibidor de la mitosi, seguidament les cèl·lules són centrifugades i els additius són reemplaçats per una solució hipotònica.

1.6 BANDES CROMOSÒMIQUES

Es poden classificar en dues divisions: les morfològiques s'obtenen basant-se en tècniques inherents a l'heterogeneïtat de la cromatina; les dinàmiques, s'obtenen basant-se en tècniques que impliquen la incorporació d'una base anàloga en l'ADN.

Els cromosomes poden ser visualitzats utilitzant diferents mètodes de tinció. En relació amb la nomenclatura s'utilitza un codi de tres lletres, la primera indica el tipus de bandeig utilitzat, la segona la tècnica de detecció empleada i l'última, el tipus de tinció.

Exemple de nomenclatura de bandeig morfològics:

- **GTG:** Bandes **G** per tractament enzimàtic amb **T**ripsina utilitzant **G**iemsa.

Altre exemple de nomenclatura de bandeig dinàmic:

- **RBA:** Bandes **R** per incorporació de **B**rdU utilitzant taronja de **A**cridina.

1.7 BANDEIG CROMOSÒMIC

Tècniques com aquesta doten una nova eina atorgant-li una major precisió en la individualització dels cromosomes, les quals faciliten l'agrupament dels cromosomes i la classificació morfològica, al seu torn, ha permès precisar la localització de gens aportant informació al mapatge genètic, en l'Annex G podreu trobar informació sobre aquest tipus de mapes.

Les bandes transversals que apareixen en els cromosomes, són resultats de diverses tècniques de tinció diferencials. Cada tècnica de coloració permet als científics estudiar els diferents aspectes dels patrons de bandeig cromosòmic.

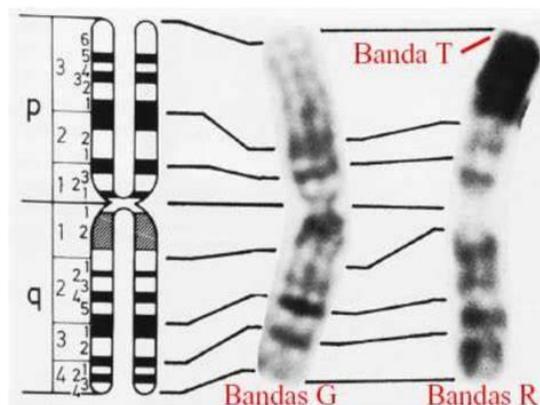


Figura 14. Representació de bandes cromosòmiques mitjançant el bandeig cromosòmic. Observació de les bandes G, R i T

1.8 MARCADORS

Els marcadors són qualsevol caràcter, gen o tret que pot utilitzar-se per indicar la presència d'un altre gen, també són heretables i ens permeten seguir la seva herència al llarg de les successives generacions. La seva importància radica que ofereixen la possibilitat d'estudiar poblacions d'organismes i seleccionar aquells que presenten trets d'interès. Podem classificar-los en dos apartats: els genètics i morfològics.

Marcadors morfològics

Aquests marcadors utilitzen el fenotip, es basen en la varietat de genotips presents en la naturalesa, són fàcils d'identificar, pel color, mida, forma o altura, se'ls pot considerar com a simples. Són marcadors morfològics als caràcters que s'expressen en un ambient específic. La correlació morfotip* no és la més fàcil de trobar, però són útils per preveure la resposta genètica a seleccionar i són fets servir per saber la variació morfològica existent en una població.

Marcadors genètics

Els marcadors genètics són segments d'ADN ubicats en un locus, els quals poden tenir un gen o només una seqüència sense funció coneguda o no codificada. Són útils per la identificació de variacions genètiques en individus i poblacions específiques. La utilització de noves tècniques van resultar imprescindibles en el desenvolupament del coneixement de malalties.

Moleculars. Detecten variacions en la seqüència de nucleòtids de l'ADN, generalment SNP en seqüències no codificants. Dos grans grups de marcadors moleculars són: *Post-transcripció – traducció*, es realitza mitjançant una anàlisi indirecte; el *Pre-transcripció – traducció*, el qual detecta els SNP directament a escala de l'ADN, el qual ens centrarem.

Dintre dels marcadors *Pre-transcripció – traducció* hi ha els marcadors RFLP i AFLP. L'RFLP (*Restriction Fragment Length Polymorphism*) s'obté per l'extracció i fragmentació de l'ADN, seguidament són analitzats després d'utilitzar l'electroforesis en gel. L'AFLP (*Amplified fragment Length Polymorphism*) són marcadors biolítics* i dominants amb variacions en molts loci que s'ordena simultàniament per detectar variacions d'un sol nucleòtid.

Basats en ADN. Una nova generació de marcadors, que resolen els problemes dels anteriors, ja que són capaços de generar una quasi infinita quantitat de marcadors. Hi coneixem 3 categories de tècniques d'identificació, encara que només parlarem d'una: la reacció de polimerització en cadena (*PCR*).

La *PCR* és una tecnologia utilitzada per sintetitzar *in vitro* fragments específics d'ADN amb la finalitat de detectar una seqüència o gen d'interès en el genoma de l'individu, s'amplifiquen els fragments d'ADN a partir de seqüències de nucleòtids denominats encebadors, capaços de reconèixer una seqüència per la qual es complementaria, el procediment a seguir són els següents passos:

S'extreu l'ADN del material a analitzar i se separa la molècula d'ADN en dos brins (desnaturalització). A continuació s'indueix l'alineament o el reconeixement de

l'encebador* amb la seqüència complementaria o motlle. Mitjançant l'enzim Taq Polimerasa es fa l'extensió o allargament de la molècula iniciadora (encebador).

Aquest procediment es fa mitjançant un termociclador que s'encarrega de realitzar els canvis de temperatura necessària perquè es desenvolupin les etapes. El procediment es repeteix la quantitat de vegades que siguin necessàries, fins obtenir la quantitat de còpies d'ADN necessàries.

1.9 VARIACIÓ GENÈTICA

És la variació en el material genètic d'una població o espècie i inclogui genomes. Ronald Fisher va demostrar matemàticament, com més al·lels existeixin per a un gen, més probabilitat hi ha que un d'ells s'imposi a la resta, aquest teorema se'l coneix com a *Teorema fonamental de la selecció natural*. La variació genètica mesura la tendència dels genotips individuals d'una població a variar d'un altre fenotip, la variabilitat és diferent de la diversitat genètica. Existeixen dos processos moleculars que la generen: les mutacions i la recombinació. També en l'Annex H, hi habrà informació sobre la variació genètica humana.

1.10 GENEALOGIA GENÈTICA

És l'aplicació de la genètica a la genealogia, s'analitza el genoma humà per provar o almenys estimar la seva ascendència. Els resultats de les proves podrien trencar aquesta paret de maons genealògics i rastrejar la història familiar més enrere en el temps.

1.10.1 Herència genètica

És el fenomen de transmissió d'un conjunt de caràcters congènits que té un individu d'una determinada espècie. Hi ha dos tipus d'ADN segons la seva ubicació específica dins de la cèl·lula: ADN nuclear i ADN mitocondrial (*ADNmt*). El nuclear és el que està en el nucli de les cèl·lules, el qual els descendents dels progenitors hereten sigui mascle o femella, en una proporció del 50 % cada individu.

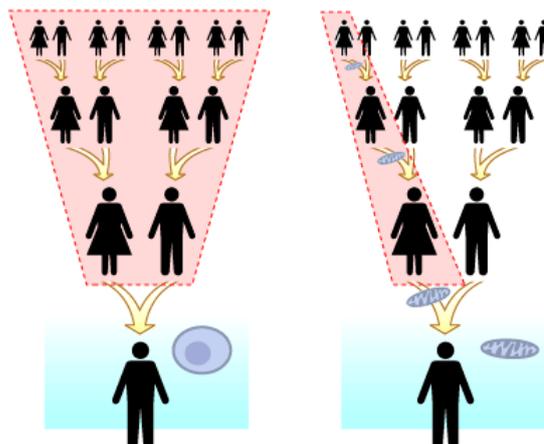


Figura 15 Representació de l'herència de l'ADN nuclear i mitocondrial.

Encara que hi ha alguns inconvenients, la recombinació com la còpia de l'ADN poden produir mutacions i altres defectes hereditaris, els quals van des d'inofensius fins a letals. Les mutacions també poden tenir efectes positius i, per tant, contribuir en l'evolució. L'ADN de dues persones és 99,5 % idèntic; les diferències restants són les variacions genètiques.

1.10.2 Arbres i xarxes genealògiques d'ADN

En l'anàlisi d'ADN genealògic, volem saber quins haplogrups pertany un genoma, grups de perfils genètics idèntics, generalment a causa d'ancestres comuns, s'utilitza marcadors genètics per a determinar el grau de parentiu.

Genealogia genètica basada en Haplogrups Y-ADN (patern)

Aquest haplogrups són determinats per les diferències que l'evolució molecular produeix en les seqüències d'ADN del cromosoma Y. Ens permet el rastreig d'una línia ancestral clara, també es va investigar des del principi per a establir línies paternes. Els haplogrups d'ADN-Y es distingeixen per les lletres de l'A a la R, així com per números i lletres minúscules. La haplogrup R1 a es presenta amb especial freqüència a Europa, principalment es concentra a Polònia, Rússia i el nord d'Europa.

Genealogia genètica Residència en Haplogrups *mtDNA (matern)

La línia materna es pot reconstruir a partir de l'ADN en els mitocondris, que continua sent l'única font d'informació genètica a causa de la degeneració dels marcadors de DNA en el nucli cel·lular. La distribució geogràfica dels haplogrups de mtDNA és el següent:

Sud d'Europa	J, K
Europa del Nord	H, T, O, V, X
Mitjà Orient	J, N
Àfrica	L, L1, L2, L3
Àsia	A, B, C, D, E, F, G
Amèrica (nadius americans)	A, B, C, D, X

Taula 2. Representació de les diferents haplogrups en el món de l'ADNmt.

Genealogia genètica Residència en ADN autosòmic i X-ADN (origen i relació)

Són necessàries anàlisis complexes de mutacions per a treure conclusions genealògiques. L'anàlisi de la composició del llinatge genètic en relació amb grups geogràfics es requereix

un nombre suficient de persones de prova, de les quals els avantpassats procedeixen d'una àrea coneguda definida.

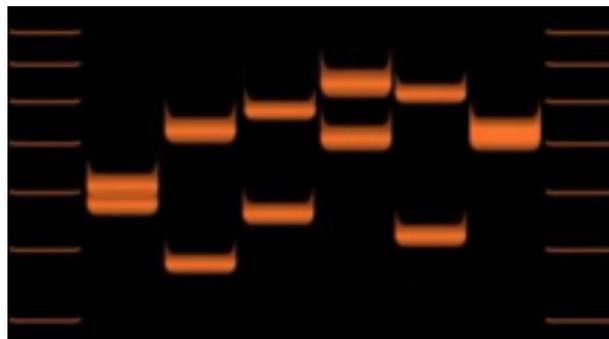
1.11 EMPREMTA GENÈTICA

És el procés de determinar les característiques de l'ADN d'un individu, és utilitzada per a distingir entre els individus d'una mateixa espècie mitjançant l'ADN. Es basa en el fet que dos éssers humans tenen una gran part de la seva seqüència d'ADN en comú, per això, s'usa repetició de seqüència altament variable, els minisatèl·lits (**SSR o STR**). Dos individus no relacionats és poc probable que tinguin el mateix nombre de minisatèl·lits en un determinat locus. El SSR utilitza per detectar el nombre de repeticions en diversos locus. Tècnica inventada pel doctor Alec Jeffreys de la Universitat de Leicester l'any 1984, i es va fer servir per primera vegada en medicina forense per a condemnar a un assassí actiu (1983 – 1986).

1.11.1 Processos de perfilat

Comença amb una mostra de l'ADN d'un individu, recollida mitjançant un hisop bucal i s'analitza la mostra de referència de l'individu utilitzant una de les tècniques, que posteriorment comentarem. El perfil obtingut es compara amb una altra mostra per determinar si hi ha una coincidència genètica.

Extracció d'ADN. Quan s'obté una mostra, l'ADN només és una petita part del que està present a la mostra i abans de l'anàlisi s'ha d'extreure de les cèl·lules i purificar-lo. Una vegada que l'ADN és lliure, se separa de tots els altres components cel·lulars, un cop que s'ha extret l'ADN de la mostra, es pot analitzar.



Il·lustració 3. Variacions de longituds d'al·lel VNTR en 6 individus.

Tipus d'anàlisi. Tots els procediments funcionen adequadament, però cada un s'utilitza depenen del seu objectiu. A continuació comentarem uns quants d'ells: el RFLP o *Southern Blotting*, mètode de biologia molecular que serveix per a verificar si una determinada seqüència d'ADN està o no present en la mostra, aquesta tècnica augmenta la variabilitat observada de

minisatèl·lits; el STR fa ús de regions altament polimòrfiques que tenen seqüències repetides curtes d'ADN, els fragments que resulten se separen, mitjançant electroforesis, i és detecten; l'AmpFLP tècnica d'amplificació de regions polimòrfiques, les bandes obtingudes poden visualitzar-se per tinció. Hi ha molts més informació en l'Annex I .

1.11 GENÈTICA DE POBLACIÓ

És l'estudi de la distribució dels al·lels i dels canvis en la seva freqüència, també estudia la subdivisió de les poblacions i la distribució d'aquestes en l'espai. Es considera que hi ha quatre forces evolutives: la selecció natural, la deriva genètica, la mutació i el flux gènic. A partir d'aquest factors podem explicar l'evolució de cada espècie i la variació genètica entre els individus d'una mateixa població. En l'Annex J hi ha una breu explicació sobre aquests factors.

2. GRUPS GENÈTICS

Els grups genètics desglossen els resultats ètnics. Totes les característiques d'aquests grups són un desglossament ètnic que cobreix més de 2100 regions geogràfiques. A continuació només comentarem els grups genètics actuals, però també hi ha altres teories de les divisions de l'espècie humana, anomenades en l'Annex K.

2.1 GRUPS GENÈTICS ACTUALS

Científics que estudien l'ADN de 52 grups humans de tot el món, a partir dels resultats obtinguts van concloure que l'espècie humana està dividida en 5 grups genètics principals: Àfrica, Europa, Àsia, Oceania i Amèrica. Aquest estudi es basa en tomografies* del genoma humà, els investigadors van analitzar segments curts d'ADN.

El que diu aquest estudi és que si es registren suficients marcadors, es pot identificar la regió geogràfica de la qual prové una persona - va explicar el doctor Kenneth Kidd, de la Universitat Yale, un dels autors de l'informe.

2.2 ÈTNIES

Les ètnies o grups ètnics són denominades com grups de persones que s'identifiquen entre ells a partir d'uns lligams, que els distingeixen, poden basar-se en trets culturals, lingüístics o religiosos. Els grups ètnics també es defineixen per la genètica i s'anomena *etnicitat* a la pertinença d'una persona a una ètnia. Els grups es poden subdividir en subgrups o tribus i amb el temps poden convertir-se en grups ètnics separats.

Hem de recalcar que és incorrecte usar el concepte d'ètnia com a sinònim de raça, ja que la raça és determinada per factors biològics, mentre que en l'etnicitat intervenen factors d'índole sociocultural. En l'Annex L hi ha informació sobre aquest concepte, però des d'un punt més social.

En l'Annex M podrem trobar algunes ètnies conegudes i classificades d'Europa, en aquell apartat es parla sobre una classificació no dels trets físics, sinó lingüístics i com cada regió o país emmagatzema les dades de cada ètnia del seu territori.

2.3 ESTIMACIÓ ÈTNICA

Se la considera un informe de composició o desglossament d'ascendència que proporciona una aproximació de les regions del món que coincideixen amb l'ADN de l'individu, mitjançant algoritmes dissenyats per determinar-ho. No són complets, no prediu on vivien tots els avantpassats, només informa sobre la informació heretada. Empreses especialitzades són capaces de detectar i entendre les petites diferències entre un individu i un altre, creant perfils de característiques de diferents regions, panells de referència que després comparen amb l'ADN. Els algoritmes són dissenyats per determinar quines regions coincideixen.

2.3.1 Herència de l'etnicitat

L'ADN heretat per part dels progenitors, també comporten altres segments formats per d'altres més curts, dels seus pares, avis i avantpassats. Els segments d'ADN ens proporcionen pistes sobre quines regions els nostres avantpassats havien viscut.

En l'Annex N hi ha informació sobre l'agrupació genètica, grups de dades importants per classificar cada individu en la seva regió geogràfica, depenen del seu genotip.

3. PROVES

Els tests d'identitat genètica o prova d'ADN és utilitzat per establir la identitat genètica d'un individu. Permet confirmar o descartar que una determinada mostra pertany a una persona.

La tècnica feta servir pot obtenir resultats a partir de molt poca quantitat de mostra, d'altra banda, el perfil genètic pot ser emprat posteriorment per establir relacions de filiació. Actualment, es coneixen molts tipus de proves, les de paternitat, maternitat, parentesc vertical línia masculina, parentesc horitzontal, etc., parlarem una mica dels més rellevants, però ens centrarem en els tests d'ADN d'ascendència o també coneguts com d'origens racials.

Parentesc vertical línia femenina i masculina. Aquestes proves es requereixen quan es necessita saber el parentesc en més d'un grau, un exemple seria el parentesc entre cosins o germans. L'exactitud de la prova no és la mateixa que la de maternitat o paternitat.

Maternitat i paternitat. Es basa en la comparació de perfils genètics del pare o mare amb la descendència. A partir de la mostra hi ha dos mètodes per formar fragments d'ADN, el RELP o el PCR, ja explicats en un altre apartat, amb aquests fragments d'ADN són comparats amb els altres extrets de l'altre individu.

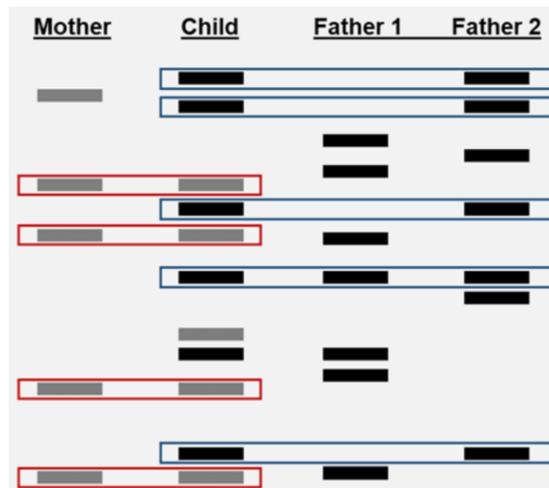


Figura 16. Perfils d'ADN en proves de paternitat.

Com podem veure en la figura 16, hi ha alguns marcadors o fragments que coincideixen amb l'altre individu, en aquest cas un dels possibles pares, amb aquests resultats podem determinar que el *Father 2* és el progenitor biològic del nen.

3.1 Orígens racials

En aquest apartat només parlarem per sobre, més endavant ens endinsarem més en el tema. Com ja sabem els al·lels de certes regions de l'ADN són diferents, depenen de la seva ètnia. Mitjançant uns marcadors genètics especials és possible determinar els orígens racials de cada persona.

CONCEPTES RALCIONATS AMB ELS EXPERIMENTS

Un cop hem arribat en aquest punt del treball i que hem explicat tots els conceptes necessaris, ja ens centrarem més en el tema dels tests d'ADN d'ascendència o d'origen racial.

1r HIPÒTESIS

1. COL·LECTA DE LA MOSTRA I PURIFICACIÓ D'ADN

Aquests procediments són indispensables. Una manipulació apropiada de la mostra permet obtenir ADN complet i sense contaminants, que poden afectar l'acció dels enzims durant la reacció de PCR.

L'extracció d'ADN consisteix en el seu aïllament i purificació de la resta dels components cel·lulars i per aconseguir-ho hi ha de passar per tres etapes principals: lisi cel·lular, eliminació de proteïnes i lípids i precipitació i predisposició de l'ADN. El pas de lisi cel·lular depèn, en gran part, de la mena de mostra que es processarà, en mostres de sang pot aconseguir-se una eficient lisi cel·lular en temps relativament curts; o en teixits encara que requereix un tractament previ molt laboriós. Seguidament, es procedeix amb la destrucció de les estructures formades per lípids i proteïnes, permetent l'alliberament de l'ADN. La lisi es duu a terme mitjançant una solució salina que sol contenir detergents que desnaturalitzen les proteïnes.

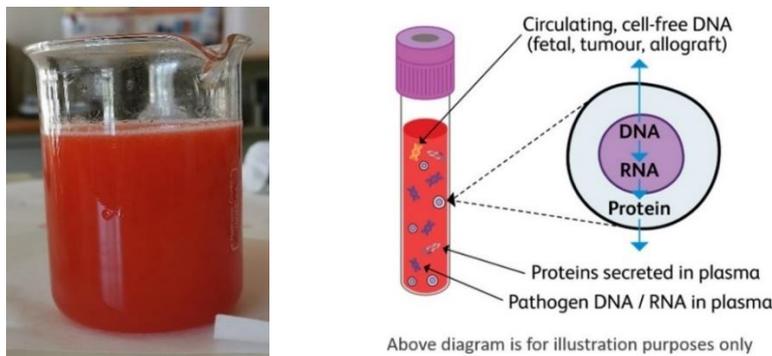


Figura 17. Contingut de d'una mostra de sang. Mostra d'una solució de madueixa i altres substàncies.

Una vegada separat l'ADN de les proteïnes i lípids es procedeix amb la purificació per eliminar les restes cel·lulars, mitjançant la filtració o precipitació. En el cas de la membrana es fa ús de la centrifugadora; en les proteïnes, el fenol o proteases. Per comprovar la purificació s'usen tècniques d'electroforesis. Un cop finalitzats tots els procediments anteriors, la mostra d'ADN ja està preparada per ser analitzada.

1.1 Utilització de detergents comercials

Actualment qualsevol persona pot extreure ADN sense la necessitat d'utilitzar productes costosos i tòxics. S'han buscat alternatives per reemplaçar els materials, una molècula de detergent té la capacitat de trencar la bicapa de fosfolípids de les membranes plasmàtiques i l'embolcall nuclear.

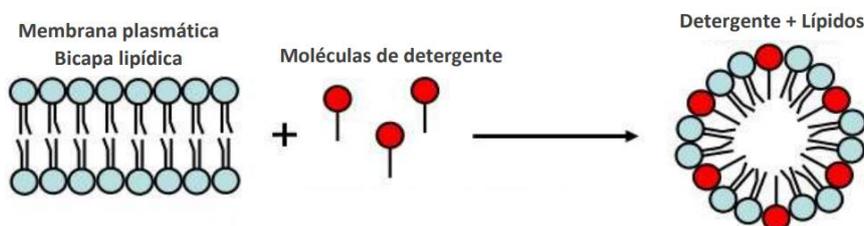


Figura 18. Representació del trencament de la membrana lipídica.

Quan el detergent entra en contacte amb els lípids, aquests se separen de la membrana produint un trencament. Alguns detergents del mercat contenen enzims com proteases que serveixen com a substitut d'enzims que trenquen les membranes i degraden proteïnes.

1.2. Font de mostra: Sang

Hi trobem dues maneres a l'hora d'obtenir-la, perifèrica o fixada en un paper. És l'elecció genòmica en la majoria dels estudis a gran escala, ja que proporciona grans quantitats de cèl·lules que contenen ADN i una gamma d'agents fisiològics. Com a desavantatge la sang es degrada a una gran rapidesa per efecte de la temperatura.

1.3 Emmagatzematge de mostres.

En el cas de la sang, la recomanació general d'emmagatzematge per mostres de sang pot ser a una temperatura entre 2 a 25 °C amb una durada de 14 dies, en canvi, si la mostra es manté entre 2 i 8 °C, la durada s'allarga a 28 dies.



Il·lustració 4. Tubs d'assaig per emmagatzemar les mostres.

1.4 Comprovació de la integritat de l'ADN per electroforesi

La comprovació de l'ADN es duu a terme mitjançant electroforesi en gel d'agarosa. Una vegada que s'ha observat una banda estreta pròxima al pou en el qual s'ha col·locat l'ADN vol dir que està íntegra, en canvi, si està fragmentat s'observarà una banda de més d'un cm d'ample o una sendera lluminosa en el carril de la mostra.

2. SEQÜENCIACIÓ

Un cop que s'han amplificat els fragments amb PCR, cada un d'ells es classifiquen, depenen la seva mida amb electroforesi. L'analitzador automàtic d'ADN és un ordinador que tradueix les dades d'emissions en seqüències, detecta els marcadors i calcula la seva mesura. Seguidament, són transmesos a una computadora especialitzada que analitza la informació i assigna un número per a cada fragment. Un cop finalitzat, els resultats són obtinguts per mitjà d'ordinadors que faciliten la seva interpretació per a l'anàlisi d'ADN.

2.1 Anàlisi de les proves

L'anàlisi requereix entre 5 i 7 hores, en el qual el programa informàtic fa un informe de cada gen examinat mitjançant un gràfic. Cada microsatèl·lit conté dos pics en el gràfic, cada un d'ells correspon als al·lels de l'individu. La posició en la qual trobem cada pic és determinada per la seva grandària, en el cas de dos complements genètics d'un marcador són iguals en grandària, apareixeran superposats com un sol pic en el gràfic. Amb els resultats obtinguts, es determina la inclusió o exclusió en la prova.

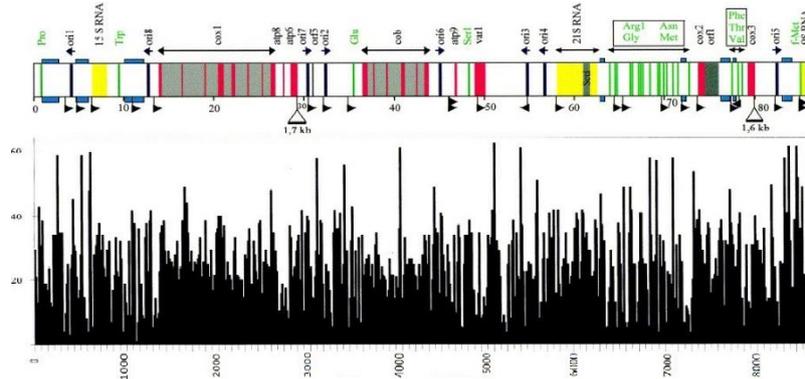


Figura 19. Informe d'un anàlisi d'ADN.

2.1.1 Equips / Material

S'utilitzen diferents tipus de tècniques i materials pel seu procediment. Un material emprat en la PCR és un termociclador, un dispositiu que conté un bloc de tubs amb la mescla i que augmenta o redueix la temperatura del bloc, fins i tot mostres petites o degradades es poden analitzar mitjançant aquest mètode; la sonda d'ADN, detecta les seqüències de nucleòtids específics, creant un patró distintiu per a cada individu; camps elèctrics i colorants, aquesta tècnica fa servir electroforesi en gel, emprant un camp elèctric per determinar si hi ha seqüències repetides d'ADN a través de locus diferents.

Hem de comentar que actualment s'ha desenvolupat un software per analitzar l'ADN per internet. Ha estat un equip d'investigació català el que la desenvolupat, se'n capaç de calcular les propietats estructurals de l'ADN i relacionar-les amb la informació genètica existent en les bases de dades d'internet.

2n HIPÒTESIS

Aquesta segona hipòtesi, com hem comentat en la presentació, consisteix a verificar si els resultats genotípics i fenotípics, mitjançant tecnologia d'avantguarda i procediments tradicionals coincideixen. A l'hora de confirmar la nostra hipòtesi hem fet un experiment. Per poder extreure

les dades necessàries necessitarem obtenir la *plantilla* de cada subgrup fenotípic dels 5 grups actualment coneguts.

2. DADES BIOMÈTRIQVES

Són aquelles que pertanyen purament a organismes orgànics i són mètriques, com el contorn de la mà, les empremtes digitals, etc., Es poden obtenir mitjançant un tractament tècnic específic, són considerades com a dades de caràcter personal, ja que permeten identificar i associar-les amb una determinada persona.

2.1 Funcionalitat biomètrica

Aspectes de la fisiologia humana, la química, etc., són utilitzats per a l'autenticació biomètrica, la qual hi ha una selecció particular, en ella implica una ponderació de diversos factors. S'han identificat 7 factors utilitzats en l'ús de l'autenticació biomètrica.

El primer factor és la universalitat, cada persona utilitza un sistema de posseir els trets; la singularitat, el tret ha de ser prou diferent entre els individus de la població de manera que es puguin distingir; la permanència, la manera d'un tret en variar amb el temps; la mesurabilitat, la facilitat d'adquisició del tret; el rendiment, la precisió, velocitat i robustesa de la tecnologia utilitzada; l'acceptabilitat, els individus de la població han d'estar disposats a capturar i avaluar el seu tret biomètric; i l'elusió, la facilitat amb què un tret podria ser imitat utilitzant un artefacte.

Quan es requereix el mode de verificació el sistema realitza una comparació individual d'una biomètrica amb una plantilla específica emmagatzemada. Hi ha 3 passos en aquest mode: el primer pas, els models de referència es generen i s'emmagatzemen en una base de dades; el segon, algunes mostres es combinen amb models de referència per generar les puntuacions; i el tercer, és el pas de les proves. En canvi, en el mode d'identificació, el sistema realitza una comparació individual amb una base de dades biomètrica, per establir la identitat d'un individu.

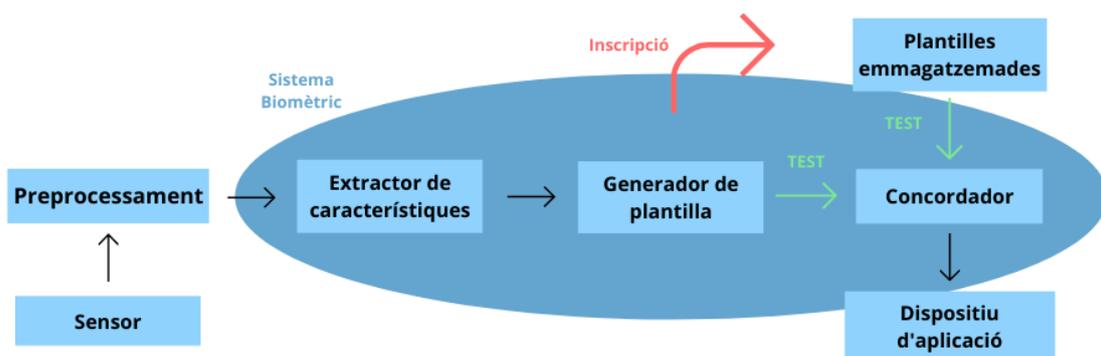


Figura 20. Esquema de dos models bàsics d'un sistema biomètric. Font pròpia.

La primera vegada que un individu utilitza un sistema biomètric s'anomena *inscripció*, la informació biomètrica és capturada i emmagatzemada, posteriorment es detecta la informació biomètrica i es compara amb l'emmagatzemada en el moment de la inscripció.

El sensor és la interfície entre el món real i el sistema, ha d'adquirir totes les dades necessàries; el *preprocessament*, eliminació d'artefactes del sensor; *Extractor de característiques*, extreu les característiques necessàries, pas importat, ja que les característiques s'han d'extreure d'una manera òptima, per crear una plantilla, síntesi de les característiques rellevants extretes de la font, la qual durant la fase d'inscripció, s'emmagatzema en una targeta o base de dades. Durant la fase de coincidència, la plantilla es passa a un aparellador que la compara amb altres plantilles existents, estimant la distància entre elles utilitzant qualsevol algorisme.

2.1.1 Identificació biomètrica

És una tècnica per identificar individus mitjançant mesures biomètriques, per aconseguir-ho s'extreu punts biomètrics i es mesuren les distàncies entre ells.

Identificadors biomètrics principals. Les característiques anatòmiques i conductuals com l'empremta dactilar, el palmell, la cara, l'iris, la veu, etc., es poden utilitzar per determinar o verificar de manera fiable la identitat d'una persona. Aquests trets biomètrics constitueixen un "vincl" fort i permanent entre una persona i la seva identitat, aquests trets no es poden perdre o compartir fàcilment. Per tant, es coneixen com a identificadors biomètrics primaris.

2.1.2 Paràmetres d'identificació biomètrica

Una característica biomètrica és una característica biològica o de la conducta d'un individu que pot ser mesurada i distingida. Moltes d'aquestes es poden mesurar amb el propòsit de reconeixement automàtic dels individus. Una característica, capturada amb un dispositiu adient, es pot comparar amb una representació de la mostra biomètrica. Les dades estretes poden ser utilitzades per a la comparació amb una referència biomètrica.

CARA	→	Gènere, edat, etnicitat, cabell, ulls, color de pell, marques facials, mols de naixement, ...
IRIS	→	Gènere, edat, etnicitat, color dels ulls
EMPREMTA	→	Gènere, ...
COS	→	Gènere, edat, altura, pes, marques, ...

2.1.3 Funcionament del reconeixement biomètric

La persona a ser reconeguda posseeix les seves característiques per al dispositiu de captura, la qual genera una mostra de reconeixement, a partir d'ella s'extreuen els punts biomètrics. A causa de la naturalesa estadística de mostres biomètriques en general no hi ha coincidència possible exacta, cal actualitzar i completar el registre en permanència.

2.2 ANTROPOLOGIA

És una branca de la ciència que estudia el comportament humà, la biologia humana, les cultures, etc. Nosaltres ens centrarem en l'àmbit biològic, en ell podem trobar l'antropologia biològica i física, que són termes sinònims per descriure la investigació antropològica dels humans en les seves dimensions biològiques, específicament en l'evolutiva i forense.

Al llarg de la història científica d'arreu del món han intentat classificar l'ésser humà depenent del seu fenotip. Personatges rellevants com Johann Friedrich Blumenbach*, Carleton S. Coon*, William Z. Ripley*, etc., cada recerca es va portar paral·lelament, i encara així, els resultats de les seves investigacions van concloure en dades bastant similars.

L'espècie humana no es pot classificar per races, ja que no hi ha moltes variacions genètiques entre cada individu, l'únic factor que ens diferencia d'uns dels altres és el fenotip de cada individu, clar que fa uns segles, els científics no tenien la base de coneixements que actualment posseïm. En l'antropologia s'utilitza el terme de raça com a un conjunt de tota l'espècie humana, tots els individus humans són classificats com a una única raça. Nosaltres utilitzarem el mateix terme "raça" amb el mateix concepte que l'antropologia.

El nostre experiment comença recollint informació de cada científic sobre els diferents fenotips de tot els éssers humans. Cada individu té un fenotip diferent i la possibilitat que alguna persona pugui tindre el mateix fenotip que una altra és mínima, a excepció dels bessons univitel·lins*. Encara que van detectar que en cada regió predominava uns certs trets que eren comuns en la població de la zona. Com hem comentat, cada científic va portar el seu experiment paral·lelament, per això, cada un d'ells els va classificar amb un nom diferent. Actualment, es considera que hi ha 5 classificacions de l'espècie humana depenent del fenotip: els Caucàsics (Blanca), els Mongoloides (Groga), els Malais (Marró), els Americans (Vermella) i els Etiòps o negroides (Negra), els termes utilitzats són per a grups genotípicament similars d'aquestes diferents regions, amb un enfocament en

l'anatomia esquelètica, i especialment la morfologia cranial, sense tenir en compte el to de la pell. En el nostre experiment no tindrem en compte els Americans.

2.2.1 Caucàsics

J.F. Blumenbach va descriure els caucàsics com formada pels habitants nadius d'Europa, Àsia occidental, la Península índia i el nord d'Àfrica. Ell i Georges Cuvier van classificar-ho a partir de mesures cranials i de la pigmentació de la pell. Per una altra banda, Carleton S. Coon, incloïa les poblacions natives de tota l'Àsia central i septentrional* i els Ainus.

Els trets generals d'aquesta classe, determinada per J.F Blumenbach i G. Cuvier, és d'una obertura nasal prima (nas estret), una boca petita, i un angle facial* de $100 - 90^\circ$, per una altra part, les dents d'una mida petita. Antropòlegs posteriors del segle XIX i XX, com William Z. Ripley, van incloure uns altres trets com les crestes supraorbitals prominents, i per finalitzar, George W. Gill va determinar que els trets físics del crani caucàsic es poden distingir de les persones dels grups mongoloides i negroides basant-se en les formes de característiques anatòmiques específiques, afirmaven que podien identificar un crani caucàsic amb una precisió de fins al 95 %.

En el nostre experiment hem inclòs 11 subgrups genotípics dels caucàsics, però només comentarem 2 d'ells, els altres els trobareu en l'Annex O.

Mediterrània

Els individus d'aquest grup predominen en la conca mediterrània, al sud d'Europa, Nord d'Àfrica, Orient Mitjà, Àsia central occidental, parts de sud d'Àsia i parts de la Banya d'Àfrica. En menor mesura, algunes poblacions de persones a Irlanda, parts occidentals de Gran Bretanya i el sud d'Alemanya.

Científics van determinar-los com individus no molt alts, llarg dolicocefàlia o mesocefàlia, de nas estret i sovint lleugerament aquífer. Prevalença de cabells i ulls foscos, la pell d'un to marró fosc o crema per bronzejar, en canvi, William Rhind, portadors d'un cap ben format, allargat de davant a darrere, i moderat en amplitud; cara ovalada; característiques ben definides i elegantment formades; complexió fosca; ulls marrons o negres; els cabells negres es tornen grisos d'hora; forma de mida mitjana; peus i mans petits. Com podem observar cada un va treure els seus resultats separatament, però tots ells van concloure amb paràmetres bastants semblants.

Nòrdic

Els trets més generals dels nòrdics són: ulls i pell clara, alçada alta i crani dolicocefàlia. William Z. Ripley determina que aquest fenotip residia a Escandinàvia, el nord de França i Alemanya, estats bàltics i Prússia Oriental, nord de Polònia, nord-oest de Rússia, Gran Bretanya, Irlanda, i parts d'Europa central i oriental, i es caracteritzava per cabells i pell clara, ulls blaus, d'estatura alta, nas estret i un cos esvelt. Madison Grant* va prendre la classificació de Ripley, encara que va incloure que el color del cabell podia variar entre ros, marró o vermell. Melville Jacobs* va introduir el terme "Nordid" per descriure la raça nòrdica en el seu llibre *The Races and Peoples of Europe* (1977), i va establir que els nòrdics posseïen ulls clars, majoritàriament de pèl clar, de crani baix i llarg, amb la cara més o menys estreta i el nas estret.

2.2.2 Mongola / Mongoloide

Grup fenotípic generalment present a l'orient d'Àsia i a la part central. Actualment, es consideren d'aquest grup: mongols del nord, xinesos, japonesos i coreans, tibetans i birmanes, malais, polinesis, maoris, esquimals i nadius americans. Caroline Wilkinson ha determinat que el crani mongoloide mostra una forma rodona del cap amb una obertura nasal d'amplada mitjana, marges orbitals arrodonits, pòmuls massius, crestes de celles absents, arrel nasal ampla i plana; amplitud facial ampla i una cara més plana. En l'última edició de l'enciclopèdia alemanya Meyer Konversation-Lexikon enumera les següents característiques de les poblacions mongoloides d'Àsia: *Cara plana amb una arrel baixa del nas, arcs zigomàtics accentuats, parpelles planes (que sovint estan inclinats), cabell espès, atapeït, fosc, ulls foscos, pell de color groc brunenc, alçada generalment curta.*

Aquest grup, com també l'anterior, és pot subdividir en diferents grups, per la nostra part només comentarem 2, però en l'Annex P podem trobar 3 subgrups més, hem de tenir constància que aquests subgrups es subdivideixen en altres grups.

Tungids

Tipus que habita a Àsia central i en àrees des del desert del Gobi fins a la Taigà siberiana i la Tundra. La seva complexitat és gran, amb extremitats curtes, crani sovint curt i baix, cara ampla i arrodonida, molt plana, plecs dels ulls mongols molt forts, cabell llis i negre, pèl corporal escàs.

Posseeixen una cara ampla, alt índex cefàlic, índex de baixa alçada, altes proporcions de greix subcutani, característiques mongoles extremes (en referència al desenvolupament d'epicanthus, morfologia del pòmul, etc.) i estatura moderadament alta. Els tungides es troben a Sibèria, Mongòlia i el nord de la Xina principalment, però també amb una forta influència a l'Àsia Central, i fins i tot al Japó i Corea fins a cert punt.



Ainuid

Fenotip d'origen japonès. Segons els antropòlegs, es considera que descendeix del poble Jamon-jin*, que va viure al Japó durant el període Jamon. Actualment aquest subgrup mongoloide es localitza en les terres del nord de Japó i parts del nord-oest de Rússia. De crani curt i llarg, sense plec mongol, estructura facial robusta, ulls profunds, cabell ondulat o arrissat, i fort creixement pilós.

El llibre *Ainu Life and Legends* de Kyōsuke Kindaichi¹ ens fa una descripció física: *Molts tenen els cabells ondulats, però alguns cabells negres rectes. Molt pocs d'ells tenen els cabells marronosos ondulats. En general, es diu que les seves pells són de color marró clar. Però això es deu al fet que treballen al mar i amb vents brinyos tot el dia. Les persones grans que han desistit durant molt de temps del seu treball a l'aire lliure sovint es troben tan blanques com els homes occidentals. Els ainu tenen cares amples, celles escarabades i, de vegades, ulls grans enfonsats, generalment horitzontals i de l'anomenat tipus europeu. Els ulls del tipus mongol són rars, però de tant en tant es troben entre ells.*

¹ Kindaichi (publicat pel Patronat de Turisme japonès el 1942)



Un estudi de Kura et al. 2014² basat en característiques cranials i genètiques sugereix un origen nord-oriental asiàtic per als ainu. Així, tot i que Ainu té similituds morfològiques amb les poblacions caucàsiques, són essencialment d'origen nord-asiàtic. L'evidència genètica dona suport a una relació amb les poblacions àrtiques.

2.2.3 Malais

El concepte malai va ser proposat originalment per Johann Friedrich Blumenbach. Aquest terme solia ser utilitzat en els segles XIX i XX per descriure els pobles austronèsics*. Hem de comentar que el seu concepte de "Malai" és diferent amb el dels malais ètnics a Malàisia i parts de les illes de Sumatra i Borneo de l'arxipèlag malai.

Originalment aquest grup fenotípic es de Sumatra, la península de Malaia i la costa de Borneo, actualment formen part de Malàisia, Indonèsia (Sumatra, Bangka, Belitung, Boreo [Kilimantan*] i Illes Riau), part de Tailàndia (Pattani, Satun, Songkhla, Yala i Narathiwat), Singapur i Brunei Darussalam. A continuació esmentarem alguns subgrups dels malais, per poder situar el fenotip. Com en l'apartat anterior, només comentarem 2 dels 5 subgrups escollits pel treball, en l'Annex Q hi haurà els 3 restants.

Sílvic

És un grup fenotípic típic dels vastos boscos del nord d'Amèrica, actualment territori del Canadà, i la costa d'Amèrica del Nord. Es preveu que es va originar a partir de diverses migracions en l'Edat de Pedra. Les guerres posteriors i les malalties portades pels europeus, en les conquestes van reduir dràsticament el nombre d'individus, i avui en dia, en queden només uns centenars de milers.

² Ohnuki-Tierney, Emiko (1981). *Malaltia i curació entre els Sakhalin Ainu: una interpretació simbòlica*. Cambridge University Press. p. 19. [ISBN 978-0-521-23636-2](https://doi.org/10.1017/9780521236362).

Els poblats o individus portadors d'aquest fenotip es caracteritzen per tindre un físic robust; de crani gran i de longitud mitjana; cara relativament llarga i angular, lleugerament aplanada; nas prominent i convex; plecs de les parpelles mongols ocasionals, boca ampla i barbata robusta, llavis fins; amb un to de pell marró clar groguenca. Com en altres casos hi ha variacions en aquest fenotip, com ara els Planid, que mostra cranis més baixos i més amples combinats amb nassos més llargs.



Àndid

Aquest subgrup originari de Sud Amèrica, de les muntanyes andines. El tipus amerindi més poblat actualment, amb diversos milions de representants, avui en dia aquest fenotip constitueix un gran percentatge de les poblacions del Perú i Bolívia. Grup fenotípic que es creu que pertanyia a la civilització inca, abans de les invasions europees.

Es caracteritzen per tenir una estatura baixa, de complexió gran, un crani alt i mitjà-ample tendint més a ample, front inclinat i pòmuls significatius; característiques lleugeres de l'ull mongoloide; nas prominent i llarg sovint enganxat; boca bastant ampla i barbata robusta; cabell llis i to de la pell marró oliva fosca.



2.2.4 Etíop

Carleton S. Coon va publicar *Origin of Races*, en el qual va dividir l'espècie *homo-sapiens*. Va postular una divisió entre les poblacions indígenes de l'Àfrica subsahariana: capoide al sud, i congoide, actualment s'utilitza com a sinònim de negroide.

En general, els individus d'aquest grup fenotípic tenen un rostre molt fosc, cap allargat, front lleugerament bombat, nas camús i més ample, ulls foscos, llavis més gruixuts, pèl fosc i arrissat, cames llargues i altura alta. Ashley Montagu va catalogar els trets estructurals, com el nas aplatat, l'arrel plana del nas, les orelles més estretes, les articulacions més estretes, el crani amb eminències frontals, les pestanyes més llargues.

El fenotip general dels negroides, determinada pels antropòlegs forenses, determinen que tenen una cavitat nasal ampla i rodona; els ossos nasals en forma de cabana quonset; projecció facial notable a la mandíbula i l'àrea bucal; un paladar de forma rectangular; una forma orbital d'ulls quadrada o rectangular; i dents grans.

Com hem fet anteriorment comentarem dues subdivisions d'aquest fenotip i les altres dues seran esmentades en l'Annex R:

Etiòpid

Grup fenotípic típic de regions amb clima càlid i sec. Subtipus de negroide del nord-est d'Àfrica. Posseïdors d'un crani dolicocefal, alts i prims, amb les característiques craniofacials en general estretes, color de pell molt variable. El nas és alt i estret, i no poques vegades convex; la barbata és sovint forta; cabell arrissat.



Nilòt

Aquest fenotip, en part influenciat pel grup caucàsic, s'associa amb la zona superior del Nil Occidental al Sudan del Sud o països adjacents. Són extremadament alts i de cames llargues, cap llarg i estret, de cara molt llarga, de trets gràcils. La distància intraorbital és

petita, el nas és estret, recta i d'arrel alta, amb la inflació característica negroide de les fosses nasals, encara no del tot àmplia. Els llavis són més prims, la barbata prominent, i les orelles són petites. La pell és molt fosca.



3. Paràmetres

En l'apartat anterior s'han utilitzat alguns termes per classificar les característiques de cada subgrup ètnic. Aquests són classificacions dels diferents paràmetres que hem tingut en compte per poder procedir amb l'experiment. Com l'índex facial, nasal, cranial, etc. Així que en aquest apartat esmentarem com es calculen i la seva classificació.

Índex cefàlic horitzontal (ICH)

En aquest paràmetre mesurem l'índex d'amplada que el crani d'un individu pot posseir. A l'hora de classificar els tipus de cranis amb aquesta característica, ho podem fer en 5 apartats: Dolicocefàlic, Mesocefàlic i Braquicefàlic de més ample a menys.

$$\acute{I}CH = \frac{\text{Amplada del crani}}{\text{Llargada del crani}} \times 100$$

Índex vèrticolongitudinal (IVL)

Un altre índex que hem tingut en compte pel nostre experiment és índex vèrticolongitudinal, en altres paraules, mesurem la longitud del crani d'un individu. Com en l'anterior classificació, ens hem trobat amb diferents percentatges, per això, ho hem classificat en altres apartats, que són: Camecefàlic, Ortocefàlic i Hipsicefàlic, també per ordre del més curt al més llarg.

$$\acute{I}CH = \frac{\text{Llargada del crani}}{\text{Altura del crnai}} \times 100$$

Índex Facial (IF)

Aquest i els següents paràmetres varien una mica dels altres dos, ja que ara no ens centrarem en els trets del cran sencer, sinó que en parts molt més petites. Aquest apartat mesurem la cara a partir de la part frontal del crani només. A continuació l'equació utilitzada. La seva classificació és la següent: Europròsops, Mesopròsops i Leptopròsop.

$$\acute{I}CH = \frac{\text{Amplada de la cara}}{\text{Altura de la cara}} \times 100$$

Índex Nasal (IN)

En aquesta característica passa el mateix que en l'índex facial, però amb les seves variants, ara no només mirarem la part frontal del crani, sinó que mesurarem l'índex nasal. Amb la formula podem extreure diferents percentatges i obtenir un resultat per comparar-lo amb les classificacions que tenim: Hiperleptorrhina, Leptorrina, Mesorrina, Platírrea i Hiperplatilrina.

$$\acute{I}CH = \frac{\text{Amplària d'obertura piriforme}}{\text{Altura del nas}} \times 100$$

4. MyHeritage

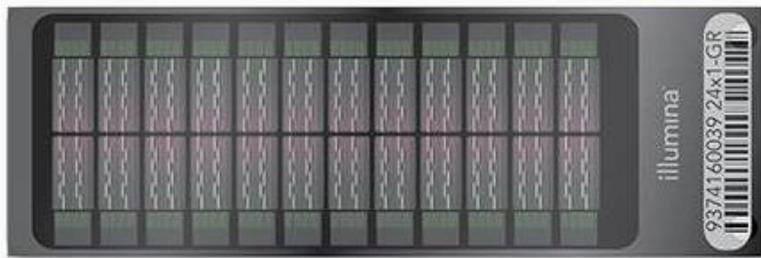
Com hem comentat anteriorment, una part de la nostre experiment consisteix en fer us dels kits de tests d'ADN aportats per empreses, en aquests cas *MyHeritage*. És una empresa genealògica online, en la qual els usuaris poden crear arbres genealògics. Va ser fundada en el 2003 per Gilad Japhet. Al principi, en aquesta plataforma, només podies introduir informació genealògica al software, per crear un arbre genealògic. Encara que actualment s'han incorporat moltes altres funcions, com la *FamilySearch* que permet als usuaris a trobar els seus avantpassat amb més facilitat. La funció en la que ens centrarem serà la que proporciona el test personals d'ADN com una opció pels usuaris de MyHeritage.

4.1 Microxip de GENOTIPATGE en empreses Illumina

En la pàgina web de l'empresa MyHeritage, el microxip que utilitzen per poder classificar i fer el seguiments dels gens que codifiquen la informació sobre la nostra procedència, s'anomena Infinium OmniExpress-24 Kit.

Per posar en context, Illumina és una companyia estatunidenca, que desenvolupa, fabrica i comercialitza amb sistemes per la anàlisi de variació genètica i funció biològica. Proporciona productes i serveis pels mercats de seqüenciació genotipatge i d'expressió gènica. Les seves eines proporcionen als investigadors la capacitat de realitzar els tests genètics necessaris per a

extreure informació mèdica gràcies als avanços en genòmica i proteòmica. La seva seu es troba en Sant Diego, Califòrnia. Actualment, aquesta empresa ofereix productes basats en bioxips i tota mena de serveis relacionats amb l'anàlisi genètica (com a seqüenciació, anàlisi de l'expressió gènica i anàlisi de proteïnes).



Il·lustració 5. Microxip de Genotipatge, Infinium OmniExpress-24 Kit..

Aquest microxip, com podeu veure en la Il·lustració 5, és una eina per a estudis d'associació a tot el genoma, proporciona un alt rendiment de la mostra i la cobertura de variants comunes. Ofereix un rendiment excepcional de milers de mostres setmanals. Ha estat seleccionat estratègicament per capturar la major quantitat de variació comuna i impulsar el descobriment de noves associacions amb trets i malalties. Per una major flexibilitat, aquesta versió pot ser personalitzada per incloure fins a 30.000 marcadors addicionals.

4.1.1 Funcionament

S'afegeix adaptadors als extrems dels fragments de l'ADN, i a través de l'amplificació de cicles reduïts, s'introdueixen la unió de seqüenciació, índexs i regions complementàries als fragments de la cèl·lula de flux.

És un procés en el qual cada molècula de fragment és amplificada. La cel·la de flux és una diapositiva de vidre amb lentes. Cada carril és un canal recobert de dos tipus de fragments. Aquests són complementaris a una regió aspectes fragmentaris. Una polimerasa crea un complement del fragment híbrid. La molècula de doble cadena està desnaturalitzada i la plantilla original es renta.



En aquest procés, la cadena es plega sobre si i les polimerases generen la cadena complementària formant un pont doble. Aquest pont està desnaturalitzat, resultant en 2 còpies encallades de la tija que es col·loquen a la cèl·lula de flux. El procés es repeteix una vegada i una altra, i es produeix simultàniament.

En el pas de la seqüenciació es comença amb l'extensió de la primera introducció per produir la primera lectura. Amb cada cicle, els nucleòtids etiquetats competeixen per l'addició a la cadena en creixement. El nombre de cicles determina la longitud de la lectura. Per a cada grup, totes les cadenes idèntiques es llegeixen simultàniament. Els passos de seqüenciació es repeteixen fins que s'aconsegueix la longitud de lectura desitjada. Tot aquest procés genera milions de fragments i a partir de tots aquests fragments s'extreu la informació codificada en l'ADN.

EXPERIMENT. PART PRÀCTICA

1r HIPÒTESIS

He de prosseguir que tots els procediments mencionats a continuació no seran especificats, com la quantitat emprada d'una substància, en canvi, en els annexes trobareu informes de pràctiques de cada un dels processos, plànols d'estructures construïdes i molt més, a part també vindrà el document sol, com un arxiu.

El primer que vaig fer va ser contactar a alguna universitat per poder demana consell o ajuda alhora de buscar d'algun laboratori professional on em deixessin utilitzar els seus instruments, però desgraciadament van haver alguns correus on no van haver resposta o deien que per el COVID-19 no podien fer cap tipus de conveni. A conseqüència vaig haver de buscar una segona via, reproduir els mateixos procediments d'una manera casolana. A continuació explico els procediments, resultats, inconvenients, etc., que vaig topar-me per confirmar la primera hipòtesis.

1.1 Obtenció de la mostra

Aquest pas només és el primer que hem de prosseguir per poder continuar amb l'experiment i és un dels més difícils d'aconseguir. En el meu cas, la sang i la maduixa són les meves mostres per extreure l'ADN d'elles.

El primer inconvenient que ens podem trobar a l'hora d'extreure l'ADN és la coagulació. La sang a d'estar en constant moviment, gràcies al cor que va impulsant-la. Si no ho estigues, després d'uns minuts, la coagulació començaria i formaria petits coàguls de sang obstruint l'extracció d'ADN.

Per poder resoldre aquest problema vaig buscar algun anticoagulant en el marcat, encara que tampoc me'n vaig sortir, ja que els anticoagulants com l'heparina no es pot vendre sense recepta mèdica. Per això, hem vaig informar i vaig trobar que l'àcid acetilsalicílic també té efecte anticoagulant, ho vaig obtenir a la farmàcia, però en comprimit, així que vaig haver de diluir-la amb aigua.

Per aconseguir la mostra de sang, el primer que vaig fer va ser intentar-ho per punció en el dit de la mà, baldament al final em vaig adonar que la punció era tant petita que no sortia suficienta quantitat ni per que caigues una gota de sang. Com a segona opció va ser l'extracció de sang en les venes de la mà, els materials es podien obtenir en la farmàcia: una agulla hipodèrmica i una xeringa. Com en el cas anterior, el procés no va sortir com l'esperat, es va intentar dues vegades, però l'agulla no arribava a la vena per fer l'extracció i ho vam deixar.

Per últim intent, vaig contactar a la farmàcia per alguna infermera o infermer a domicili i van dir que sí que hi havia algú i com podeu veure en la seqüent il·lustració, l'obtenció de la mostra de sang va poder ser factible.



Il·lustració 7. Tubs d'assaig amb sang.

1.2 Centrifugadora

1.2.1 Construcció de l'estructura i funcionament

Per poder-ho fer una centrifugadora casolana vaig agafar un vell ordinador de la meua casa, el vaig desmuntar i li vaig treure un ventilador.



Il·lustració 8. Ventilador d'una torre d'ordinador i Estructura final de la centrifugadora casolana

El següent pas va ser retallar la boca d'una botella d'aigua de plàstic amb una mica de marge, amb cola s'enganxa al centre de les aspes, d'aquesta manera podràs treure amb més facilitat la boca de l'ampolla per poder posar les mostres més ràpidament, com a pas final és fan uns forats a l'ampolla per posar les mostres. Per emprar la centrifugadora vaig s'utilitza piles de 9 V, amb ajuda d'un connectores, és crea un circuit de 5 piles, connectades amb el ventilador, per produir moviment i crear una força centrípeta.

1.3 Extracció d'ADN

Aquest part només és la primera de l'experiment i és una de les més difícils d'aconseguir. Tot el procediment amb detalls el podeu trobar en l'apartat de documents dels Annexes o en l'Annex X.

El primer pas va ser: centrifugar la sang amb la centrifugadora casolana, baldament el funcionament i la potencia eren correctes, les piles utilitzades no duraven el temps desitjats i s'esgotaven molt ràpid, així que al final vaig utilitzar la del laboratori del meu centre educatiu. Les mostres han d'estar durant uns 5 a 10 minuts en la màquina, per la separació del plasma*, amb l'ajuda d'una pipeta ho extrèiem i només ens quedem la substància de baix, els golbols vermells. Aquesta tècnica s'emperna per separar substàncies amb diferents densitats.

A continuació s'afegeixen una dissolució de sal i una gota de detergent, com podeu veure en les il·lustracions 9 i 10, observem el trencament de la bicapa lipídica que limita la cèl·lula de l'interior amb l'exterior.



Il·lustració 9 i 10. Tubs d'assaig amb sang, dissolució de sang i detergent. Observació de l'alliberament del material genètic.

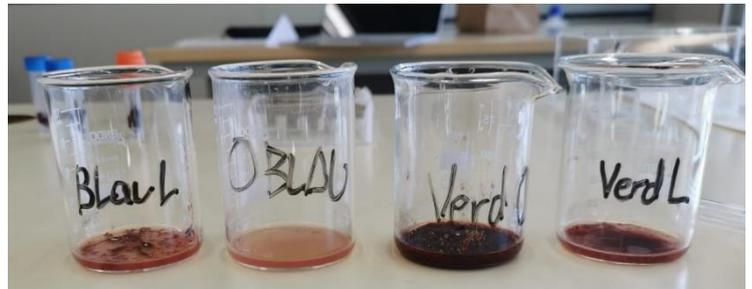
El següent pas es la filtració de la mostra, per poder aïllar el material genètic de les proteïnes, lípids i altres molècules que componen la cèl·lula. Un cop filtrat el contingut i només obtenir la mínima quantitat de residus s'afegeix unes gotes de suc de piña i es remena lentament amb molt cuidado. Es prossegueix amb l'agregació d'alcohol fred a la mostra, s'agita i es deixa reposar un 3 a 5 minuts.



Il·lustració 11. Tubs d'assaig amb alcohol.

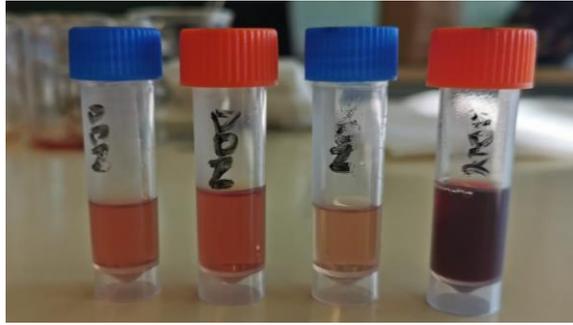


L'últim procediment és centrifugar les mostres una segona vegada, uns 5 minuts. No obstant això, vaig haver de continuar el dia següent i l'alcohol es va evaporar, en conseqüència vaig haver d'afegir, una altra vegada, la mateixa quantitat d'alcohol, però amb algunes diferències amb el procediment anterior. Vaig remoure i decantar l'alcohol i l'ADN que tenia, encara que també van caure alguns glòbuls, però no era cap problema. Com a resultat final vaig obtenir el que podem observar en la il·lustracions 12 i 13.



Il·lustració 12 i 13. Observem l'abocament de l'alcohol i la parts de la mostra per facilitar la centrifugació. Substància final un cop centrifugada.

Per l'aïllament de l'alcohol i l'ADN es col·loquen en un altre recipient com podem observar en la Il·lustració 14. Com podem observar totes les mostres tenen una petita transparència, encara que el de la dreta del tot no ho posseeix i és perquè la centrifugació no ha durat el temps necessari per poder separar els glòbuls restants de l'ADN.



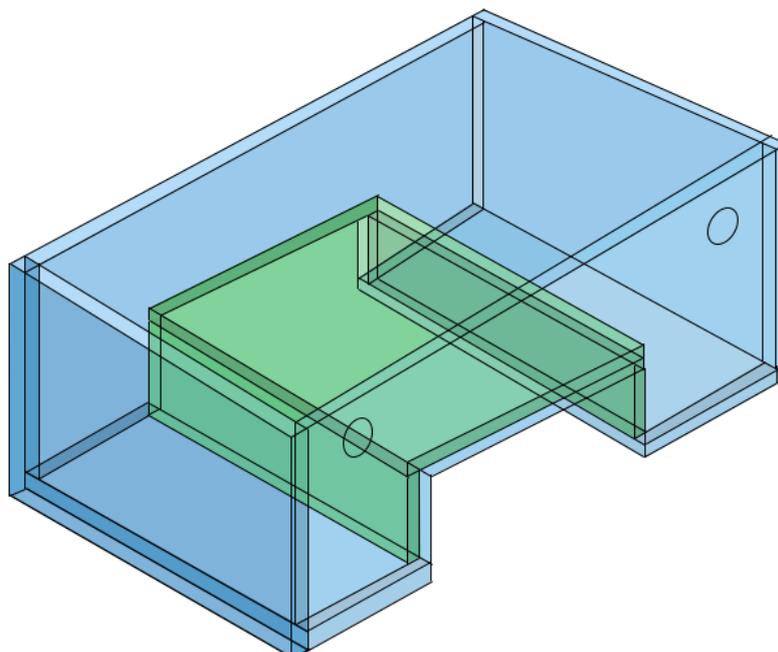
Il·lustració 14. Tubs d'assaigs amb ADN.

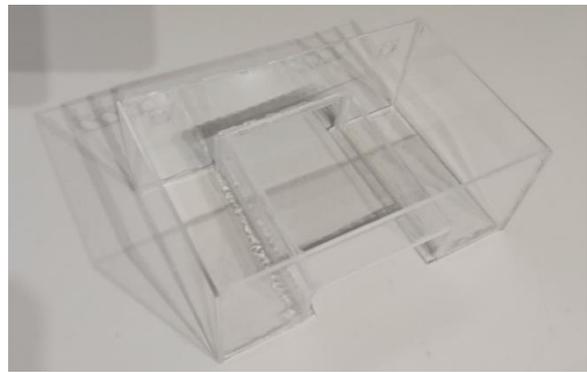
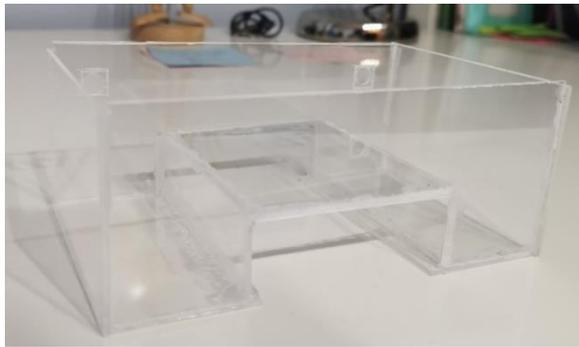
1.4 Electroforesis

A l'hora de poder fer la comprovació de la integritat de l'ADN mitjançant l'electroforesis, hi havia un problema, el qual era que no tenia la cubeta per poder fer l'electroforesis. Per això, vaig haver de que mirar per internet, per poder veure com era la cubeta i intentar-la reproduir per la meua part. Per mirar els plànols per poder reproduir la mateixa cubeta que vaig fer jo, ho podeu veure en els annexes.

1.4.1 Construcció de cubeta

Per la construcció de la cubeta d'electroforesis, el que vaig fer, és utilitzar làmines acríliques i cola per enganxar plàstic, aquests dos elements són els únics que componen la seva estructura. Amb l'ajuda d'un regle, un bolígraf de tinta líquida i un cúter vam poder mesurar i tallar les peces necessàries que comporten l'estructura. En els annexes podreu trobar un el procediment per dur a terme l'obtenció de les peces i la seva muntura.





Il·lustració 15. Cubeta d'electroforesis final. Font pròpia.

Com podem veure en la il·lustració 15, aquesta estructura seria la final si es segueix el “Casolana”, encara que també es pot utilitzar els plans “ Professional”, que sortira una estructura més semblant a les cubetes d'electroforesis de laboratori.

1.4.2 Gel d'Agarosa



Il·lustració 16. Cambra secundària de la cubeta d'electroforesi.

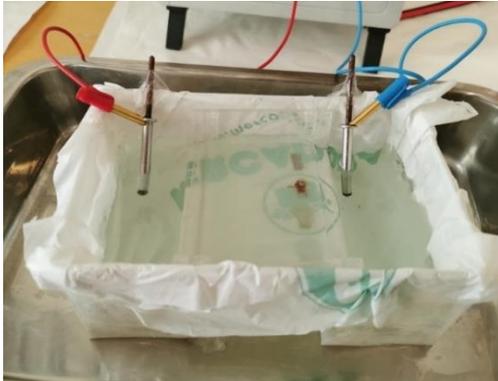
Per la formació de gel d'agarosa és només necessària agarosa i *Buffer**, per poder-ho fer només cal abocar les dues substàncies en un vas de precipitat i escalfar-ho durant 1 minut i 30 segons. Com observem en la Il·lustració 16, ja hem col·locat el gel d'agarosa en les cambres secundàries de la cubeta de l'electroforesi, per la construcció de la pinta vaig utilitzar un cartó amb un gruix bastant considerable.

1.5 Comprovació de la integritat de l'ADN per electroforesi

La comprovació de l'ADN es duu a terme mitjançant electroforesi en gel d'agarosa. Una vegada que s'ha observat una banda estreta pròxima al pou en el qual s'ha col·locat l'ADN vol dir que l'ADN està íntegre, en canvi, si està fragmentat, s'observarà una banda de més d'un cm d'ample o una sendera lluminosa en el carril de la mostra.

En el meu experiment ha hagut uns quants problemes en la comprovació: el primer va ser la quantitat necessària de *Buffer*, per això ho vaig dissoldre amb aigua destil·lada; el segon va ser la filtració del *Buffer* un cop abocat en la cubeta, per solucionar-ho vaig posar una bossa de plàstic com podem veure en la Il·lustració 17, per parar la filtració. A conseqüència del primer problema va sorgir el tercer, un cop col·locat el *Buffer* es prossegueix amb la col·locació de la mostra en els

forats del gel, no obstant això, com havia dissolt el *Buffer* amb aigua destil·lada i la mostra era una dissolució d'alcohol i ADN, es va dissoldre també en la substància, la qual hauria de passar el corrent. En l'Annex X deixo un link, un simulador de laboratori, amb el qual pots fer el mateix procediment comentat.



Il·lustració 17. Electroforesis amb mostres de ADN.

1.6 Seqüenciació

Un cop l'ADN classificat i s'hagi comprovat que no hi ha hagut cap error en la seva extracció, mitjançant l'electroforesi, toca procedir amb la seva seqüenciació per poder-ho analitzar i poder extreure la informació codificada. Per poder-ho fer, com hem comentat anteriorment, és necessari la utilització d'un microxip de genotipatge i una màquina que faci ús d'ell, en el nostre cas no tenim la màquina a la nostra disposició, ni el pressupost per comprar el microxip. Així que, el nostre experiment es troba amb un inconvenient, impedit la continuació d'ell.

1.7 Resultats

Encara que no vaig obtenir les bandes d'ADN en el gel d'agarosa, no va ser un experiment per res, com podeu veure en la Il·lustració 18, la substància blanca es el que és pot considerar ADN.



Il·lustració 18. Observació de ADN alliberat en el Buffer de l'electroforesi.

2n HIPÒTESIS

2.1 Creació de paràmetres / plantilla

Per aconseguir unes plantilles eficients i el màxim precises, vaig utilitzar un mapa com a plantilla, encara que no era una bona referència, així que vaig refer-los amb *Photoshop*, he de comentar que els mapes que podreu trobar en els Annexes X, X, X, són representacions subjectives. Per poder-ho completar vaig fer un mapa per cada una de les característiques.

Un cop creat el mapa, comença la comparació amb el mapa real, en altres paraules, vaig anotar cada país amb les seves regions de cada característica i grup ètnic. També en els Annexes podreu trobar les plantilles emprades. He de comentar que per crear-les he agafat la característica més repetida dels pobles que formaven les subdivisions dels grups.

2.2 Extracció de dades biomètriques

En el meu cas per poder extreure les dades necessàries sense un equip professional, vaig pensar en utilitzar a peu de rei per poder mesurar el crani, però va haver un problema, era massa petit i no hi havia cap més gran, per això, li vaig afegir 3 regles per poder-ho allargar, com podem veure en la Il·lustració 19.



Il·lustració 19. Instrument construït per poder obtenir les dades biomètriques necessàries.

2.3 Kit d'ADN de MyHeritage

L'empresa mateix ofereix kits en la seva plataforma d'internet, però no es l'única manera per poder-ho aconseguir, també ho podem comprar per Amazon, com a sigut en el meu cas, Ebay i altres companyies d'aquest sector.

Vaig comparar el kit i aproximadament després d'una setmana ja el vaig rebre. Dintre seu hi havia tot el que es pot apreciar en la Il·lustració 20.



Il·lustració 20. Kit d'ADn de MyHeritage

Dintre del paquet mateix hi ha una targeta amb les instruccions en anglès. Les quals segueixen com: el primer pas és activar el kit per poder rebre les dades mitjançant la seva pàgina web; segon, treure un hisòtop i remoure-ho en l'interior de la galta per 30 a 60 segons i posar-ho en el vial i es repeteix el procediment; tercer pas posar els vials en la bossa, especial per elements biològics i col·locar-ho en el sobre. Per tindre informació de més d'una persona, la meua germana també és va donar com a voluntària per fer la mateixa prova que jo amb el kit de la mateixa empresa.



Il·lustració 21. Vials amb la punta de l'hisòtop

Aproximadament després de 4 – 5 setmanes, des de que envies els sobres, rebs els resultats de les mostres que vas envair, en el meu cas podreu veure els meus resultats més endavant amb una explicació.

2.4 Resultats de MYHERITAGE

A continuació mostraré els resultats rebuts per l'empresa MyHeritage, la qual hem acollit per comparar els seus resultats, obtinguts amb mètodes genotípics, i els nostres, fenotípics.

LAIA

Els resultats que l'empresa a obtingut són donats en tantpercent. En la plataforma de l'organització pots accedir als resultat de manera ràpida i senzilla, a part només les poden observar l'usuari.



Figura 22. Resultats genètics de MyHeritage de la persona LAIA. Font pròpia.

Com mostra en la Figura 22, l'individu LAIA és portadora d'un 96,6 % d'ADN d'origen Xines i Vietnamita; un 2,1 %, de Filipina, Indonesia i Malàisia; i per últim, 1,3 % de Finlandesa. Hem d'aclarir que la classificació de les figures següents són determinades per l'empresa, no utilitzen la classificació feta per mi mateixa.

Ens mostren els resultats amb una mica més específics, per la part de Xina i Vietnamita, l'empresa ens explica que aquest grup hi incoen una gran part geogràfica, per això, a baix ens diu, més concretament, la procedència de l'ADN: Vietnam, Indonesia, Filipines, Cambodja, Tailàndia i Malàisia.

ONA

Per l'individu ONA ens trobem amb una distribució similar, a l'hora de mostrar els resultats del seu kit d'ADN. En la Figura 23 es pot veure que en aquest cas trobem uns resultats diferents als de la LAIA, però tampoc amb moltes variacions.

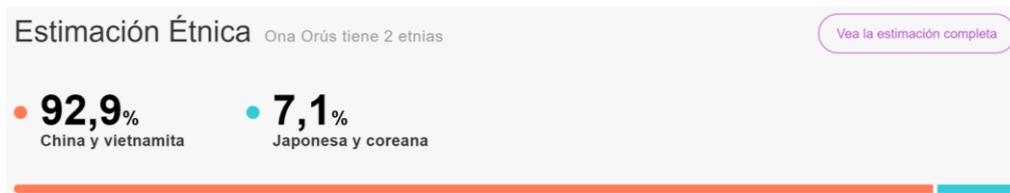


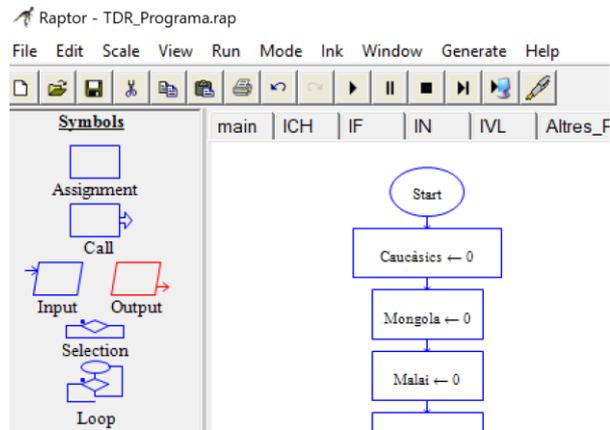
Figura 23. Resultats genètics de MyHeritage de la persona ONA. Font pròpia.

L'Ona és portadora d'un 92,9 % d'ADN d'origen Xines i Vietnamita i un 7,1 %, de Japonesa i Coreana. No percebem molta variació genètica en aquest individu, encara que els resultats són bastants sorprenents.

A comparació amb la LAIA no ens mostren una especificació de cada grup. A comparació entre els dos individus dels kits de MyHeritage, només es diferencien en el percentatge d'ADN procedent de Xina i Vietnam; i dels altres grups, com és el de Japó i Corea; Filipina, Indonesia i Malàisia; i Finlandesa.

2.5 Resultats dades biomètriques

Per poder classificar tots els resultats obtinguts en la seva classificació, mitjançant les plantilles creades, el que he fet a sigut crear una programa perquè m'extregui els resultats de les dades d'un individu, en les seves classificacions. He utilitzat un programa que es diu *Raptor* per poder fer el meu propi programa.



Il·lustració 22. Programa Raptor

Per la determinació de la procedència d'una persona he tingut en compte el nombre de coincidències de cada una de les característiques. Per exemple si tu tens un ICH dolicocefàlic, un IF de Mesopròsop, un IN de Leptorrina, cabell negre arrissat i ulls marró clar, el programa ens faria un informe que ens diria: aquest individu coincideix 100 % amb un subgrup caucàsic, el mediterrani, encara que segurament hi ha algunes altres coincidències amb altres subgrups també les he tingut en compte, encara que en aquest programa hagut d'ordenar les característiques de més important a menys.

ONA

Per part de l'Ona aquests són els seus resultats: ICH (76 %), IF (74 %) , IN (67 %), IVL (87 %), cabell marró fosc llis i ulls marró fosc. Si posem aquestes dades en el programa ens dona: Mesocefàlic, Europròsops, Mesorrina i Hipsicefàlic. Les seves característiques no coincideixen el 100 % amb un subgrup, però sí que tenen alguna cosa en comú: Sílvic, Amazonid, Àndid, Polinèsid, Mediterrani, Nilòtid, Sudànid, Paleonègrid, Índid i Arabid.

Per classificar-ho en un dels seus grups genètics ens guiarem també pel seu físic, ja que poden haver coincidències amb altres subgrups i no semblar-se gens. Hem de comentar que com hem dit anteriorment els trets genotípics poden ser dominants o recessius, per això vull aclarir que no ens fixarem en els subgrups que no s'assemblen físicament a l'individu.

Des del punt de vista l'Ona s'assembla més al grup malai i mongola, les seves coincidències s'acurten a les afinitats de la Mongola i Malai, de la primera la categoria que té més característiques és la Ainud, Sud Mongoloide i Polinèsid; de la segona, Amazonid.

LAIA

En el cas de la Laia els seus paràmetres són: ICH (75 %), IF (72%), IN (74%), IVL (100 %), cabell marró fosc llis i ulls de color negre, en el programa ho classifica com: Dolicofelàlic, Europròsops, Platirrina, Hipsicefàlic. No hi ha cap coincidència del 100 % amb un subgrup, però si que hi ha algunes configuracions que coincideixen, unes més que d'altres.

El programa ens informa que els subgrups amb més afinitats són Mongola i Malai, com podem observar una altre vegada, els resultats obtinguts no són del tot exactes, però si que es poden apropar. Els subgrups amb més coincidències ha sigut Tunguds, Sud Mongoloide Sínid, de Mongola, i Amazonid, de Malai.

2.6 Resultats

Com a resultat d'aquest segon experiment podem determinar que a partir dels trets físics d'una persona es pot identificar els seus orígens, encara que amb unes limitacions, ja que el fenotip només és el resultat del genotip i els fenòmens externs, també que poden haver-hi gens dominants i recessius.

Si comparem els resultats amb els de MyHeritage no podem dir que són 100 % idèntics i que les observacions fenotípiques i genotípiques són les mateixes. Per una altra banda, les conclusions que he arribat a partir de les dades obtingudes són: és possible la determinació de la procedència aproximada d'un individu, ja que si mirem les zones, les quals han coincidit les dades de cada individu amb les del laboratori, tenen un percentatge molt elevat de coincidències.

CONCLUSIONS

L'objectiu principal del treball era reproduir el mateix procediment de laboratori, d'una manera casolana, per poder extreure els mateixos resultats i saber els orígens d'un individu. Un cop ja s'ha finalitzat el treball i hem obtingut els resultats, afirmem que l'assoliment del primer objectiu no ha sigut possible, ergo la primera hipòtesi és incorrecta o falsa. L'experiment a arribat a un punt bastant avançat, però no s'ha pogut finalitzar, ja que no es podia prosseguir amb la seqüenciació.

Encara que els resultats no han sigut com esperàvem podem treure algunes conclusions com: en primer lloc, existeix la possibilitat d'extreure ADN a partir de mostres de sang, sense productes costosos i maquinària professional, seguint el procediment que hem dut a terme; en segon lloc, afirmar que la comprovació de la integritat de l'ADN és factible, no obstant això, amb algunes variacions de l'experiment, com no dissoldre el *Buffer* amb aigua destil·lada o canviar l'ordre dels passos.

La segona hipòtesis proposada i esmentada era obtenir els mateixos resultats genotípics, a partir de l'observació del fenotip en un individu. Al contrari de la primera podem afirmar que s'ha aconseguit l'assoliment de la segona. En conseqüència, la segona hipòtesis és correcta o verdadera. S'ha arribat al final de l'experiment i s'han extret resultats concloents per poder afirmar-ho.

Aquest segon experiment ha sigut molt diferent del primer, ja que era més teòric que pràctic. Podem dir que en aquesta segona part, el factor determinant ha sigut la cerca d'informació i la creació de plantilles per la comparació, per un altre costat, les classificacions utilitzades són una combinació entre estudis del segle XX, per això, afirmo que les desviacions poden ser donades per la variabilitat que s'ha donat en l'espècie humana de la zona durant el temps, si es refessin els estudis i s'apliquessin els meus càlculs i sistema hi hauria un alt percentatge en obtenir uns resultats més exactes i detallats.

BIBLIOGRAFIA / WEBGRAFIA

Alelo | NHGRI. (s. f.). Genome.gov. Recuperado 14 de julio de 2021, de <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Alelo>

Alemañ, D. M. (2021, 15 enero). *Los diferentes tipos de cromosomas humanos que existen*. CEFEGEN. Recuperado 5 de julio de 2021, de <https://cefegen.es/blog/los-diferentes-tipos-de-cromosomas-humanos-que-existen>

Amador, S. A. S. (2021, 4 agosto). *Los 7 tipos de ADN (y sus características)*. Médico+. Recuperado 2 de julio de 2021, de <https://medicoplus.com/ciencia/tipos-adn>

anthropology | Definition, Meaning, Branches, History, & Facts. (2020, 9 diciembre). *Encyclopedia Britannica*. <https://www.britannica.com/science/anthropology>

Barchilón, M. (2020, 20 julio). *Historia del descubrimiento del ADN*. La Vanguardia. Recuperado 1 de julio de 2021, de [Historia del descubrimiento del ADN \(lavanguardia.com\)](https://www.lavanguardia.com)

Briceño, G., V. (2018a, marzo 30). *Fenotipo | Qué es, en qué consiste, características, tipos, ejemplos*. Euston96. Recuperado 17 de julio de 2021, de <https://www.euston96.com/fenotipo/>

C. (2017, 27 noviembre). *Tipos de ADN*. ClasificaciónDe. Recuperado 2 de julio de 2021, de [Tipos de ADN - ¿Cuáles son? \(clasificacionde.org\)](https://www.clasificacionde.org/Tipos-de-ADN-%C3%A1-Cu%C3%A1les-son/)

chromosome | Structure & Function. (s. f.). Encyclopedia Britannica. Recuperado 13 de julio de 2021, de <https://www.britannica.com:443/science/chromosome>

Código genético | NHGRI. (s. f.). Genome.gov. Recuperado 18 de julio de 2021, de [Código genético | NHGRI \(genome.gov\)](https://www.genome.gov/C%C3%B3digo-gen%C3%A9tico-NHGRI)

colaboradores de Wikipedia. (2021, 10 octubre). *Negroide*. Wikipedia, la enciclopedia libre. Recuperado 3 de noviembre de 2021, de https://es.wikipedia.org/wiki/Negroide#cite_note-Montagu-6

Coon Carleton, S. (1939). *The Races Of Europe* (2.^a ed.). The Macmillan Company. <https://archive.org/details/racesofeurope031695mbp/page/n11/mode/2up>

Cromosoma X | NHGRI. (s. f.). Genome.gov. Recuperado 11 de julio de 2021, de <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Cromosoma-X>

Diferencia entre las proteínas histonas y no histonas / Biología Molecular. (s. f.). La diferencia entre objetos y términos similares. Recuperado 10 de julio de 2021, de [Diferencia entre las proteínas histonas y no histonas / Biología Molecular | La diferencia entre objetos y términos similares. \(sawakinome.com\)](https://www.sawakinome.com/Diferencia-entre-las-prote%C3%ADnas-histonas-y-no-histonas-Biolog%C3%ADa-Molecular-La-diferencia-entre-objetos-y-t%C3%A9rminos-similares/)

Diferencia entre los cromosomas XX y XY / Genética. (s. f.). La diferencia entre objetos y términos similares. Recuperado 10 de julio de 2021, de [Diferencia entre los cromosomas XX y XY / Genética | La diferencia entre objetos y términos similares. \(sawakinome.com\)](https://www.sawakinome.com/Diferencia-entre-los-cromosomas-XX-y-XY-Gen%C3%A9tica-La-diferencia-entre-objetos-y-t%C3%A9rminos-similares/)

DNA Testing | Prueba de ADN | Etnicidad y Genealogía. (s. f.). MyHeritage. Recuperado 10 de noviembre de 2021, de [DNA Testing | Prueba de ADN | Etnicidad y Genealogía - MyHeritage](https://www.myheritage.com/es/Prueba-de-ADN-Etnicidad-y-Genealog%C3%ADa)

Equipo editorial, Etecé. (2020, 14 agosto). *Genes - Concepto, función, estructura, tipos, manipulación y mutación*. Concepto. Recuperado 14 de julio de 2021, de <https://concepto.de/genes/>

Equipo editorial, Etecé. (2021a, agosto 6). *Cromosomas - Concepto, estructura, tipos y funciones*. Concepto. Recuperado 5 de julio de 2021, de <https://concepto.de/cromosomas/>

Equipo editorial, Etecé. (2021b, agosto 6). *Estructura del ADN - Concepto, descubrimiento, tipos y ARN*. Concepto. Recuperado 3 de julio de 2021, de [Estructura del ADN - Concepto, descubrimiento, tipos y ARN](https://concepto.de/estructura-del-adn/)

Estructura del cromosoma Y. (2019, 7 septiembre). El rincón del Calmécac. Recuperado 5 de julio de 2021, de [estructura del cromosoma Y – El rincón del Calmécac \(wordpress.com\)](https://www.rincondelcalmecac.com/estructura-del-cromosoma-y/)

- Gen. (s. f.). En *Diccionari.cat*. Recuperado 13 de julio de 2021, de <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Cromosoma-X>
- Histone. (s. f.). Genome.Gov. Recuperado 3 de julio de 2021, de <https://www.genome.gov/genetics-glossary/histone>
- Illumina Sequencing by Synthesis. (2016, 5 octubre). [Vídeo]. YouTube. <https://www.youtube.com/watch?v=fCd6B5HRaZ8>
- Mandal, A., MD. (2019, 22 abril). *Historia del gen*. News-Medical.Net. Recuperado 13 de julio de 2021, de [https://www.news-medical.net/life-sciences/Gene-History-\(Spanish\).aspx](https://www.news-medical.net/life-sciences/Gene-History-(Spanish).aspx)
- Mitjana, L. R. (2021, 4 octubre). *¿Qué es un alelo? Resumen de este concepto de la genética*. Psicología y Mente. Recuperado 15 de julio de 2021, de [¿Qué es un alelo? Resumen de este concepto de la genética \(psicologiymente.com\)](https://www.psicologiymente.com/que-es-un-alelo-resumen-de-este-concepto-de-la-genetica)
- Niveles de condensación de la cromatina. (2019, 12 abril). Xuletas. Recuperado 1 de julio de 2021, de [Niveles de condensación de la cromatina | Biología | Xuletas, chuletas para exámenes, apuntes y trabajos](https://www.xuletas.com/niveles-de-condensacion-de-la-cromatina-biologia-xuletas-chuletas-para-examenes-apuntes-y-trabajos)
- PATRONES HEREDITARIOS - Ciencias Naturales. (s. f.). Campus Virtual ORT. Recuperado 19 de julio de 2021, de [PATRONES HEREDITARIOS - Ciencias Naturales - Campus Virtual ORT](https://www.campusvirtualort.com/patrones-hereditarios-ciencias-naturales)
- Plus, A. (2020, 21 mayo). *¿Los datos biométricos son datos personales?* Assplus. Recuperado 3 de septiembre de 2021, de [¿Los datos biométricos son datos personales? - Assplus](https://www.assplus.com/los-datos-biometricos-son-datos-personales)
- Portela, R. (2018, 18 agosto). *¿Qué es un gen dominante y un gen recesivo?* Ciencia y Biología. Recuperado 14 de julio de 2021, de [¿Qué es un gen dominante y un gen recesivo? | Ciencia y Biología \(cienciaybiologia.com\)](https://www.cienciaybiologia.com/que-es-un-gen-dominante-y-un-gen-recesivo)
- Prieto, P. B. (2021, 4 agosto). *Los 20 tipos de genes (características y funciones)*. Médico+. Recuperado 13 de julio de 2021, de <https://www.medicoplus.com/ciencia/tipos-genes>
- ¿Qué es el bandeo cromosómico?* / Prucommercialre.com. (s. f.). prucommercialre.com. Recuperado 8 de julio de 2021, de [¿Qué es el bandeo cromosómico? / Prucommercialre.com](https://www.prucommercialre.com/que-es-el-bandeo-cromosomico)
- Razas Negroides. (2012, 4 febrero). [Página Web]. Foro antropológico libre. [https://kzforo.mforos.com/2038436/10505312-razas-negroides/](https://www.kzforo.com/2038436/10505312-razas-negroides/)
- Regulación génica | NHGRI. (s. f.). Genome.gov. Recuperado 10 de julio de 2021, de <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Regulacion-genica>
- Romero, C. (2021, 30 marzo). *Historia del ADN: el lenguaje de la vida*. Culturacolectiva. Recuperado 1 de julio de 2021, de [Historia del ADN: el lenguaje de la vida \(culturacolectiva.com\)](https://www.culturacolectiva.com/historia-del-adn-el-lenguaje-de-la-vida)
- Strachan, T., & Read, A. (2018). *Human Molecular Genetics* (4.^a ed.).
- Structural gene - Wikipedia. (2021, 27 septiembre). Wikipedia. Recuperado 29 de junio de 2021, de https://es.wikipedia.org/wiki/Structural_gene

Wakimoto, B. T. (1998, 1 marzo). Beyond the Nucleosome: Epigenetic Aspects of Position–Effect Variegation in *Drosophila*. *Cell*, 93(3). [Beyond the Nucleosome: Epigenetic Aspects of Position–Effect Variegation in Drosophila: Cell](#)

Wikipedia contributors. (2021a, octubre 13). *Cromosoma*. Viquipèdia, l'enciclopèdia lliure. Recuperado 6 de julio de 2021, de [Cromosoma - Viquipèdia, l'enciclopèdia lliure \(wikipedia.org\)](#)

Wikipedia contributors. (2021b, octubre 18). *Genotype*. Wikipedia. Recuperado 17 de julio de 2021, de <https://en.wikipedia.org/wiki/Genotype>

Z. Ripley, W. (1899). *The Races Of Europe* (1.^a ed.). [Les races d'Europa : Ripley William .z : Descàrrega gratuïta, préstec i streaming : Internet Archive](#)

PDF

Antitza Dantcheva, Petros Elia, Arun Ross. What else does your biometric data reveal? A survey on soft biometrics. *IEEE Transactions on Information Forensics and Security*, Institute of Electrical and Electronics Engineers, 2015, 11 (3), pp.441 - 467. ff10.1109/TIFS.2015.2480381ff. ffhal-01247885

Alonso Alonso, A. (n.d.). *Conceptos Básicos de ADN forense*. Madrid; Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses. Servicio de Biología. Madrid.

Brandan, N. C., Aguirre, M. V., Llanos, I. C., & Rodríguez, A. (2011). *Conceptos de Genética*. Argentina; Universitat Nacional del Nordest Fectultat de Medicina.

EL RETRATO ANTROPOLÓGICO: IDENTIFICACIÓN Y RECONSTRUCCIÓN FACIAL. (n.d.).

F., P. C. L., & J., S. M. F. (2018). *Principios básicos de Genética*. Síntesis.

Fioretti, C. C. (n.d.). *Marcadores genéticos*. Argentina; Sitio Argentino de Producción Anima.

Lugo Gil, D. C. (2018, April). *Desarrollo de Métodos de Extracción de ADN en Saliva, Frotis Bucal y Sangre Fijada en Papel Filtro Utilizando Detergente Comercial*. Sonora; Unniversitat de Sonora.

Pascuala Bañuls, L. (2019, January 31). *Marcadores moleculares*. Madrid; Universidad Politécnica de Madrid.

Ramírez-Salcedo, J., Santillán-Torrez, J. L., Chavez, L., & León, S.-G. (2014, July). *Microarreglos de DNA: Fabricación Proceso y Análisis*.

Relancio Menéndez, A. (n.d.). *Los comienzos de la antropología: la antropología física*. Illes canaries; FUNDACIÓN CANARIA OROTAVA DE HISTORIA DE LA CIENCIA.

X. ANNEXES

Documents

• Conceptes bàsics de biologia i genètica



Marcador
genètic_2.pdf



Marcador
genètic_1.pdf



Genètica Bàsica.pdf

• **Conceptes relacionats amb els procediments**



Extracció i
purificació_1.pdf



Extracció i
purificació_2.pdf



Electroforesis.pdf

• **Dades biomètriques**



Dades
biomètriques.pdf



Antropologia_1.pdf



Antropologia_2.pdf

• **Extracció d'ADN**



Procediment_Extraacci
ó d'ADN en Sang.pdf



Informe de
pràctica_Extraacció d'A

• **Electroforesi**



Contrucció de la
Cubeta d'electrofores



Contrucció de la
Cubeta d'electrofores



Planols_Cubeta
d'electroforesi_Casola



Planols_Cubeta
d'electroforesi_Profes



Informe de
pràctica_Gel d'Agaros



Procediment_Gel
d'Agarosa.pdf

• **Utilització de l'electroforesi en l'experiment.**



Procediemnt_Electrof
oresis.pdf



Informe de
pràctica_Electroforesi:

• **Dedes biomètriques**



Plantilla.zip

• **Mapes de característiques**



Mapes de característiques.zip

• Annex A (Història del descobriment de l'ADN)

La molècula de l'ADN es va descobrir en la segona meitat del segle XIX, però no va ser fins al segle XX que els científics es van endinsar en el seu estudi, com quan es va definir l'estructura i el funcionament del codi genètic.

L'ADN va ser per primera vegada aïllat l'any 1869, pel biòleg suís Johan Friedrich Miescher. El van descobrir mentre estava estudiant la composició química dels glòbuls blancs, va observar que dintre de les cèl·lules hi havia una substància rica en fosfat i sofre. La va batejar com nucleïna, el nom que li va donar provenia de la localització on es trobava la substància, al nucli. Entre 1885 i 1901, la composició d'aquella nova substància es va començar a definir com la coneixem actualment. L'any 1889 Richard Altmann, un patòleg alemany va redefinir aquella substància amb el terme "Àcid nucleïc". Encara que per una altra banda, el metge Albert Kossel va descobrir l'existència d'hidrats de carboni i uns compostos actualment conegudes com bases nitrogenades: adenina (A), guanina (G), citosina (C) i timina (T).

Durant el segle anterior hi ha hagut molts avanços en la investigació de l'ADN. En els anys vint, Phoebus Levene, un bioquímic rus-estatunidenc, va determinar l'existència de l'ARN, un altre àcid nucleic necessari per a la transmissió de la informació genètica. També va detectar la presència de grups fosfats en l'ADN, i d'un tipus de glúcid anomenat ribosa, dos components imprescindibles per la seva formació. Uns anys després va descobrir que el grup fosfat, el glúcid i les bases nitrogenades s'unien per formar un nucleòtid. A partir d'aquest descobriment es va dur a terme uns quants experiments que conclouien que l'ADN era la molècula responsable de l'herència: estudis de microbiòlegs com Frederick Griffith, els descobriments d'Oswald Avery en 1944 i els experiments d'Alfred Hershey i Martha Chase en 1952.

En aquesta història hi ha una gran controvèrsia sobre qui de veritat va descobrir la seva estructura. Rosalind Franklin va ser la responsable de la famosa Fotografia 51, que revelava la forma helicoidal de l'ADN, ella i Wilkins compartien laboratori i ell va agafar la fotografia sense el seu permís, a partir de la fotografia, ell i un altre company van fer el gran descobriment.

• Annex B (Història del descobriment del cromosoma)

Va ser descobert a final del segle XIX, l'any 1842, pels científics Karl Wilhelm von Nägeli (Suïssa) i Edouard Van Benenden (Bèlgica) de manera independent. No s'havia compres el seu objectiu en

l'herència i la transmissió genètica fins que es van redescobrir les *Lleis de Mendel* i les primeres recerques sobre l'ADN. En 1888 Heinrich Wilhem Gottfried, analista i patòleg alemany, va definir el terme de cromosoma.

El desenvolupament i aplicació de tècniques citològiques, com la tinció, va permetre l'estudi i l'observació més detallada de la seva estructura, fent possible la consecució de nous i interessants descobriments. Walther Flemming (Biòleg i fisiòleg alemany) fent ús de la tinció va descobrir que el material contingut en el nucli, era capaç de tenyir-se fortament atorgant visibilitat a l'estructura que avui coneixem com cromatina.

Experiments i descobriments anteriorment es van realitzar prèviament sense els descobriments aportats per Gregor Mendel, redescoberts temps després. Es van vincular amb la dels cromosomes, a partir d'aquell moment es va dur a terme diversos estudis que van culminar amb l'establiment de la *Teoria Cromosòmica de l'herència* descrita de manera independent per Walter Sutton i Theodor Boveri. La seva confirmació va ser aportada per Thomas Hunt Morgan amb un dels seus estudis de la "Mosca de la fruita.

• **Annex C (Variegació per efecte de la posició (PEV) / Position-effect variegation)**

Aquest efecte es causat pel silenciament d'un gen en algunes cèl·lules a través de la seva posició anormal amb heterocromatina per reordenament o transposició. També s'associa amb canvis en la conformació de la cromatina.

Pel canvi de posició d'un gen des de la seva posició original a algun lloc pròxim a una regió d'heterocromatina té un efecte sobre la seva expressió. La varietat en un fenotip particular. L'aparició de pegats irregulars de diferents colors, a causa de l'expressió del gen original en algunes cèl·lules del teixit, però no en unes altres.

• **Annex D (Descobriments dels gens i Lleis de Mendel)**

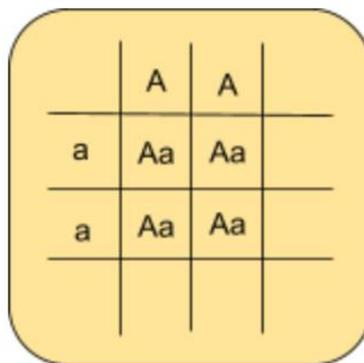
L'herència va començar amb Gregor Mendel. L'experiment que va dur a terme, relatiu a la plantació de pèsols, a partir d'ells es van formar els conceptes bàsics de l'herència, actualment registrats com *Les Lleis de Mendel*, a continuació Mendel va ser el primer en diferenciar els trets dominants i recessius, que són heretats a la descendència, a part també va definir altres conceptes, com el genotip i el fenotip, que més endavant els comentarem, encara que en el seu moment no havia posat nom als seus descobriments. Els resultats obtinguts no es van

redescobrir fins el segle XIX, a mans de tres científics europeus; Hugo de Vries, Carl Correns i Erich von Tschermak, que havien obtingut resultats similars.

Gregor Mendel va publicar els seus experiments amb pèsols en 1865 i 1866, titulat *Pisum sativum*. Va dur a terme un experiment realitzant encreuaments durant dues generacions successives mitjançant autofecundació per obtenir línies pures per a cada caràcter. Gregor va dur a terme la mateixa sèrie d'encreuament en tots els seus experiments, va creuar dues varietats o línies pures diferents respecte d'un o més caràcters. Els resultats dels seus experiments van demostrar que l'herència es transmet per elements particulars i que es segueixen normes estadístiques senzilles. A partir dels seus resultats va poder extreure o escriure tres lleis que sempre es compleixen, les anomenades *Lleis de Mendel*.

1r Llei de Mendel: Principi de la uniformitat dels híbrids de la primera generació filial

Estableix que si es creuen dues races pures (1 homozigot dominant amb un recessiu) per a un determinat caràcter, els descendents de la primera generació seran tots iguals, fenotípicament a un dels progenitors (de genotip dominant), independentment de la direcció de l'encreuament. Expressat amb lletres majúscules les dominants (A = groc) i minúscules les recessives (a = verd).



	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

Taula 1. Representació de la descendència de la primera generació, amb el Quadre cartesià. Font pròpia

Com podem veure en la taula X tots els descendents seran portadors de dos al·lels, els quals un serà dominant i l'altre recessiu, si ens centrem en el conveni, anterior dit, el tret dominant (A), el color groc, és present en tota la descendència. Amb els resultats obtinguts a partir del quadre cartesià, ens confirma la primera llei.

2n Llei de Mendel: Segregació dels caràcters en la segona generació filial

Durant la formació dels gàmetes, cada al·lel d'un parell se separa de l'altre membre per determinar la constitució genètica del gàmeta filial. Amb el Quadre de Punnett* podem interpretar millor la hibridació.

		pollen ♂	
		B	b
pistil ♀	B	BB	Bb
	b	Bb	bb

Figura 2. Representació de la descendència de la segona generació filial, amb el Quadre de Punnett. Font: Wikipedia

L'experiment tractava del creuament entre varietat d'individus heterozigots, amb dues variants al·lèliques del mateix gen (Aa), els resultats de l'estudi van resultar amb més quantitat de pèsols de pell groga que de pell verda, amb una proporció de $\frac{3}{4}$ de color groc i $\frac{1}{4}$ de color verd (3:1).

3r Llei de Mendel: La independència dels caràcters hereditaris.

Va concloure que diferents trets són heretats independentment els uns dels altres, no hi ha relació entre ells, el patró d'herència d'un tret no afectarà al patró d'un altre. La descendència segueix les proporcions establertes per la segona llei.

Per exemple, a l'hora d'explicar la primera i segona llei, hem comentat dos trets dels pèsols, la rugositat i la pigmentació. Com hem pogut observar, els resultats extrets dels dos experiments són paral·lels l'un de l'altre, el factor que els pèsols siguin rugosos o llisos no influeix en la pigmentació de la descendència d'aquells pèsols, també a l'inrevés, la pigmentació dels pèsols progenitors, no influencien o modifiquen els patrons hereditaris de la rugositat dels pèsols.

• Annex E (Estructura del gen)

Hi ha moltes variants, l'estructura d'un gen està formada per segments discontinus de l'ADN que codifiquen, actualment està dividida en dos parts: els exons i els introns. En el primer cas, els exons són les porcions d'un gen que codifica per aminoàcids, parts de la seqüència gènica que s'expressa en la proteïna; els introns són parts de la seqüència gènica que no s'expressa, porcions que interfereixen entre exons.

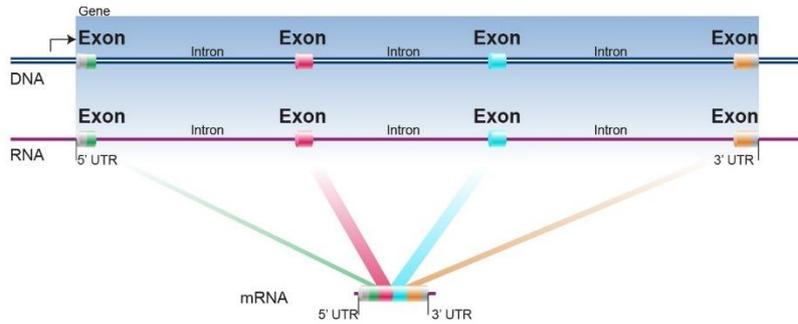


Figura 3. Estructura general d'un gen

• Annex F (Codi genètic)

És una combinació de signes que té un determinat valor dins d'un sistema establert o un xifratge per a formular i comprendre un missatge. És la correspondència entre la sèrie de nucleòtids i les sèries en què es basa l'estructura de les proteïnes. Com hem dit anteriorment, els nucleòtids es divideixen en 4 tipus, el codi de cada gen combina els quatre compostos químics de diferents maneres, les quals especifiquen quins aminoàcids es necessiten en cada pas de la síntesi d'una proteïna.

		Second letter				
		U	C	A	G	
First letter	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA Stop UAG Stop	UGU } Cys UGC } UGA Stop UGG Trp	U C A G
	C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G
	A	AUU } AUC } Ile AUA } AUG Met	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G
	G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U C A G
						Third letter

Figura 4. Representació de la relació entre la seqüència de nucleòtids amb els aminoàcids.

• Annex G (Mapa genotipatge)

Els Mapes geòmics o genètics mostren la ubicació relativa dels gens i altres característiques importants. Es basen en el concepte de lligament, quan més a prop estigui dos gens en el cromosoma, major serà la probabilitat que s'heretin junts. Per poder-ho determinar s'utilitza els descendents d'un organisme, quan més alt sigui el percentatge dels descendents que tenen totes dues característiques alhora, més a prop estaran en el cromosoma els gens responsables d'aquestes característiques.

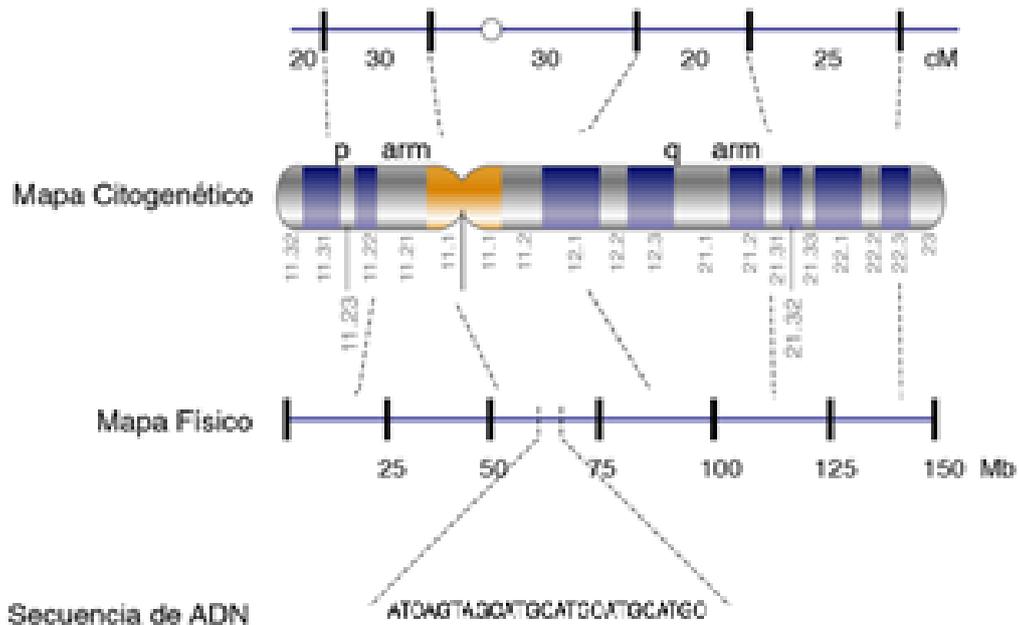


Figura 5. Representació d'un mapa genètic en una cromàtida

• Annex H (Variació genètica humana)

Variació de les freqüències dels gens observades entre genomes de grups d'éssers humans, succeeix a nivell individual i geogràfic. Hi ha almenys dues raons per les quals la variació genètica geogràficament es distribueix: la selecció natural i el mostreig no uniforme d'una població. La selecció natural pot conferir un avantatge adaptació en ambients específics, com la pigmentació fosca de la pell que ens protegeix contra la radiació ultraviolada; el mostreig no uniforma és el resultat de l'efecte del fundador, efecte d'un grup que emigren i funden una nova població.

Pot haver-hi múltiples variants de qualsevol gen en la població humana. Hem de comentar que encara que les mutacions i la recombinació són una de les causes de la variació genètica, la combinació de cromosomes dels progenitors, també influencien en ella.

• Annex I

Hi ha un altre tipus d'anàlisi anomenat mitocondrial, en ell s'amplifica es regions HV1 i HV2, i es comparen sempre amb familiars per part materna, cada regió és seqüenciada en un únic nucleòtid i es comparen les diferències amb la referència; i el del cromosoma Y, que analitza el Y-STR (*Regions polimòrfiques del cromosoma Y*), permeten la resolució d'una mostra d'ADN barrejat d'un home i una dona. Aquests anàlisis pot ajudar a la identificació de mascles relacionat amb per part de pare.

• Annex J

Hi ha 4 factors que afecten a l'evolució d'una espècie, actualment la humana, que les comentem a continuació:

La selecció natural. És el fet que alguns trets fan que sigui més probable que un organisme sobrevisqui i es reproduïxi. És una aptitud com una probabilitat de supervivència i reproducció en un entorn determinat.

Mutació. Font de la variació genètica en forma de nous al·lels. Pot influir en la direcció de l'evolució. Tendeix a estar en la direcció oposada a la selecció, encara que si la selecció afavoriria una de cada dues mutacions, però no hi ha cap avantatge addicional, llavors la mutació és qui produeix amb més freqüència és la que té més probabilitats de fixar-se en una població.

Deriva genètica. Canvi de les freqüències al·lèliques causat pel mostreig aleatori. Aquestes causes no són impulsats per pressions ambientals o adaptatives. L'efecte és noten més pels al·lels presents en poques còpies que quan hi ha moltes.

Flux gènic. És la transferència d'al·lels d'una població a una altra a través de la immigració d'individus. A causa de la migració juntament amb la limitada tendència dels individus a moure's i la tendència a romandre, les poblacions petites vegades s'entrecreuen. En general hi ha un rang geogràfic dins del qual els individus estan més estretament relacionats entre si, això es descriu com el grau en què una població està estructurada genèticament.

El *Principi de Hardy - Weinberg* és la base de la genètica matemàtica de poblacions, va ser descrit en 1908 de forma independent. Aquest principi descriu i prediu les freqüències genotípiques i al·lèliques d'una població que no evoluciona, la qual explica matemàticament perquè en la població les mutacions dominants no reemplacen a les recessives.

Hardy i Weinberg van demostrar que les freqüències gèniques de la població no depenen del caràcter dominant o recessiu dels gens, el que vol dir es que l'herència mendeliana no engendra canvi evolutiu. Aquest principi permet comparar l'estructura genètica d'una població real amb l'estructura genètica que s'espera d'una població en equilibri genètic.

• Annex K

Cada científic pot treure la seva pròpia classificació de l'espècie humana, això sí, cada una pot tindre un rang geogràfic o base científica diferent, depenen de l'origen de les dades.

3 Grans grups genètics.

Un estudi genètic de 53 poblacions humanes mostra que cadascuna cau en un dels tres grups genètics de classificació, però els grups no són tan diferents com es pensava.

Els resultats de l'estudi han resultat en 3 grups de categories, aquestes divisions es van originar quan l'ésser humà va expandir-se fora d'Àfrica, formant els següents grups: Africans, Eurasiàtics i Asiàtics orientals (inclou grups illencs i nadius americans del Pacífic). Actualment, pel pas del temps, és difícil classificar-los en els grups moderns i també hem de tenir en compte que el genoma d'un individu és influenciat al llarg dels anys pel medi ambient.

Les tres grans agrupacions no són tan diferents com s'esperaven, els científics han sabut que els gens de tots els individus humans són gairebé iguals. La deriva genètica i la selecció natural han jugat un paper important en l'evolució i la variabilitat de l'ésser humà.

La Població Europea en 2 Grans grups genètics.

Científics de diverses parts del món, liderats per un investigador de la universitat de Califòrnia, han descobert que la població europea pot dividir-se en dos subgrups genètics. Un d'aquests grups seria el del sud d'Europa o Mediterrani, i un altre el d'Europa central, occidental, oriental i del nord. Un anterior estudi havia demostrat que la humanitat estava dividida en quatre grans grups.

Investigadors assenyalen en un article publicat en la revista *PLOS Genetics* que existeix una diferència genètica consistent i reproduïble entre els europeus del nord i els del sud. Els resultats assenyalen que els científics hauran de tenir en compte els ancestres europeus quan busquin gens relacionats amb unes certes malalties.

• A continuació deixo un enllaç d'una pàgina web, on ensenya una llista de totes les principals ètnies d'alguns països

[Categoría:Etnias por país - Wikipedia, la enciclopedia libre](#)

Grups ètnics per continent

Com ja hem explicat cada continent és diferent entre ells, però encara un d'ells trobem diferents cultures i molta diversitat. Per això a continuació comentarem algunes ètnies de cada continent.

Àfrica. Hi ha centenars de grups ètnics, cadascun generalment amb la seva pròpia llengua i la seva cultura. Molts grups ètnics es classifiquen, encara que alguns són d'una mida més gran que una societat tribal. Aquests s'originen principalment amb els regnes sahelians de l'època medieval.

Àsia. Els grups ètnics són molt abundants, cada un s'ha adaptat al clima de la zona i al seu relleu. Alguns grups són principalment caçadors-recol·lectors, altres practiquen la transhumància, com aquests i molt més. Molts dels grups més petits es troben a la part asiàtica de Rússia, en ella s'ha comptat que té més de 185 grups ètnics reconeguts, a més de la majoria ètnica russa del vuitanta per cent.

Europa. Té un gran nombre de grups ètnics. Diversos països europeus no recopilen informació sobre l'ètnia de la seva població resident.

Amèrica del Nord. Els pobles indígenes d'Amèrica del Nord són, com actualment els denominen, nadius americans. Durant la colonització europea els nadius americans van morir a causa de malalties espanyoles, el grup ètnic més gran dels Estats Units són els blancs americans, hispans i llatinoamericans, i asiàtic nord-americans.

Amèrica del Sud. La majoria de la gen és de raça mixta, indígena, europea especialment espanyola o portuguesa i mestís.

Austràlia. El primer grup ètnic evident que va viure a Austràlia van ser els aborígens australians, un grup considerat relacionat amb els illencs de l'estret de Torres. Els europeus, principalment d'Anglaterra, van arribar per primera vegada al 1770. El nombre de persona que s'identifiquen com d'origen aborigen o illenc de l'estret de Torres va augmentar.

• Annex L

El concepte ètnia es refereix a un de les unitats d'estudi bàsica de l'antropologia, no obstant això, la relació entre ètnia i etnicitat dista de ser simple, tant en el pla de la teoria com el dels fets.

Història i tradicions. Anteriorment aquest conceptes va ser d'ús exclusivament eclesiàstic, fins al segle XVII on la ciència va ser l'encarregada de la seva descripció, la qual va denominar com a etnologia o etnografia. Els criteris definitoris d'ètnia varien en funció de cada estat i tradició acadèmica, el que no varia és la idea d'una essència cultural quasi natural i immutable.

Recerca sobre les definicions. L'antropòleg noruec F.Barth va ser qui, amb la publicació de l'obra *Ethic Grups and Boundaries* (1969). Aquest assaig es centra en el procés de configuració dels límits dels grups ètnics i els seus efectes en els seus trets culturals. Les ètnies s'han convertit en subjectes, reprenent en molts casos per cultura pròpia.

• Annex M

Ètnies d'Europa

Són el focus de l'etnologia europea, segons la monografia alemanya *Minderheitenrechte in Europa*, hi ha 87 pobles diferents en el continent; 33 conformen la majoria de població en almenys un estat sobirà; 54 constitueixen minories ètniques. El nombre total de pobles nacionals minoritaris a Europa és estimat en 105 milions de persones.

Generalitats

Hi ha 8 pobles europeus definits per la seva llengua amb més de 30 milions de membres residint a Europa. Aquests grups ètnics sumen uns 465 milions de persones, que fan el 65 % de la població europea, uns 20 – 25 milions d'habitants, el 3% són membres d'origen no europeu. La població de la Unió Europea, amb uns 500 milions d'habitants, representa dos terços de la població europea.

Classificacions lingüístiques

De la població total, uns 730 milions en 2005, més del 80 % estan compresos en tres grans branques de les llengües indoeuropees: l'eslava, la itàlica romanç i la germànica. Al costat de les llengües indoeuropees existeixen altres dues grans famílies de llengües del continent europeu: les llengües turques i les uràliques.

• Annex N

L'agrupació genètica són les dades genètiques es poden utilitzar per inferir l'estructura de la població i assignar individus a grups que és corresponen amb la seva ascendència geogràfica. En 2009 es va publicar un anàlisi de les dades de SNP autosòmics del *International HapMap Project* i del CEPH (*Human Genome Diversity Project*). En aquests estudi de 53 poblacions van sorgir les conclusions de que la selecció natural forma el genoma humà més lent del que pensàvem.

A continuació deixo un links d'informació per saber una mica més sobre el "*Human Genome Diversity Project*":

[Projecte de Diversitat del Genoma Humà - Viquipèdia, l'enciclopèdia lliure \(wikipedia.org\)](http://Projecte de Diversitat del Genoma Humà - Viquipèdia, l'enciclopèdia lliure (wikipedia.org))

• **Annex O**

Alpí. Segons W. Z. Ripley i C. S. Coon van afirmar que és predominant a Europa Central i parts d'Àsia Occidental i Central, a més a més Ripley assenyala que el nas de l'alpí és més ample (mesorrina), mentre que el seu cabell sol ser d'un color castany.

John L. Myres* va concloure que el crani alpí típic era braquiocefàlic* (cap ample), a més el Han Günther* va establir que els alpins és caracteritzaven per un cap curt i una cara ampla, el nas curt, bastant pla i el pont baix, la barbata no marcada. Robert Bennet Bean* estipula que la pigmentació de la pell de l'alpí és un "*blanc intermedi*", un color entre el nòrdic de pell més clara i el Mediterrani de pell més fosca.

Dinàric o Adriàtic. Descriu el fenotip predominant percebut pels grups ètnics contemporanis del Sud-Est d'Europa. D'acord amb el model dinàrics es trobaven principalment a les zones muntanyoses del sud-est d'Europa: Montenegro, Bòsnia i Hercegovina, Croàcia, Sèrbia, Eslovènia, Àustria, Albània, Kosovo, part del nord-oest de Bulgària, i nord-oest de Macedònia del Nord.

Es caracteritzaven per una pell bastant clara, cabell fosc de color marró fosc a rossa fosca, i una ampla gamma de color d'ulls; alçada alta, crani braquicefal a hiperbraquicèfal, cara llarga, un nas molt estret, prominent i convex, de vegades aquífer; un tipus de cos esvelt, i peus molt grans. Amb una complexió corporal mesomorfa, amb extremitats llargues i tronc curt.

Armènid. Aquest tipus de fenotip és localitza a armenis, georgians, assiris, sirians, maronites, drusos, grucs, turcs, iranians, àrabs israelians, entre altres pobles de la regió de l'orient Mitjà.

Les seves característiques físiques són d'una alçada mitjana a tirant a alta, aproximadament 167 cm, generalment amb el cabell marró fosc o negre, ondulat a arrissat en forma, de color blanc a marró amb un suport recte (planoccut), pòmuls alts i prominència de la barbata mitjana; celles gruixudes, pilositat abundant en el cos i la cara, i un nas prominent, sovint aquífer.

Carleton S. Coon va determinar que els armènids eren molt similars a la dinàric, probablement a causa de la barreja amb els mediterranis i els alpins. L'única diferència és que els armènids tenen una pigmentació lleugerament més fosca.

Iranid / Iranoafganesa / Iraniana. Tipus físic més comú entre les poblacions natives de l'altiplà iranià. Carleton S. Coon va establir que sorgien d'una branca dels mediterranis, descrivint-los com de cara llarga, de cap alt i leptorrhine (nassos llargs i estrets). Per una altra banda, Renato Biasutti va fer una descripció més detallada: de color brunet-blanc, cabells i ulls molt foscos, abundant pilositat: alçada mitjana, cos prim: molt llarg i cap alt amb destacat occiput; cara llarga; nas gran i alt amb arrel a nivell del front; llavis plens, barbata robusta.

Arabidi. Aquest fenotip és pot localitzar en la península Aràbiga. Conqueridors i comerciants àrabs la van estendre per la Mediterrània, parts d'Àfrica Oriental, Índia i Indonèsia. Els individus fenotípicament d'aquest subgrup caucàsic són caracteritzats per una pell clara, de vegades mitjana marró; cabell ondulat o arrissat, marró negre. Alçada mitjana, amb un crani mesocefàl, bastant petit, romboide occiput* sortint; nas lleugerament convex, hiperleptorrhina; grans ulls en forma d'ametlla, llavis plens i amb una pilositat abundant.

Atlàntic o Nord-Atlàntic. D'aquesta classificació no tenim molta informació, encara amb les característiques obtingudes, ja són suficients per poder distingir-ho com un altre classificació fenotípica de caucàsics. Aquest grups es pot localitzar en les Illes Britàniques i altres zones costaneres del mar del Nord. Bertil Lundman* i Egon Frieherr von Eickstedt detallen que la seva pigmentació és entre la nòrdica i atlanto-mediterrània, mentre que la dels ulls és lleugera i el dels cabells, marró.

Bàltic Oriental. Els bàltics és van definir per ser un grup fenotípic majoritàriament localitzan en Finlàndia, Estònia i el nord.oest de Rússia, va estar present entre els pobles germànics eslaus, bàltics, etc. Els individus d'aquest grup és caracteritzen per un cap curt, de cara ampla, amb una mandíbula pesada, massiva, barbata no prominent, plana, més aviat ampla; cabell rígid, lleuger, d'un ros cendra; ulls clars (blau blanquinos); pell clara.

Turànid. Es considerava tradicionalment més comú entre les poblacions natives d'Àsia Central. La forma del crani és curt; una alçada mitjana alta, sovint amb cossos esvelts, un cap ovalat i la cara mitjana alta, i una fissura d'ulls estret, amb una cabellera forta i de vegades les celles unides.

Índid. Fenotip comú en les poblacions natives del subcontinent indi. Les característiques generals d'aquest fenotip són: cos prim, ossos fins, alçada mitjana, cap i cara llarga, pell marró, cabell ondulat negre, nas triangular, barbata feble.

• Annex P

Mongloide

Sínid. També és un subgrup mongoloide, en aquest cas és un fenotip dominant de l'Àsia Oriental i el més nombrós del món. Desenvolupat durant el neolític a la Xina, contínuament es va expandir cap al sud.

El cos sovint és esvelt, les extremitats curtes, el crani mitjà llarg, bastant alt; la cara relativament llarga i plana, el plec epicàntic*; el nas no molt ample; el cabell llis i negre, i pilositat escassa; llavis fins, més que els tungids.

Sud Mongoloide. Fenotip localitzat en Indoxina* i les Illes Sunda. Es creu que es va desenvolupar a l'est d'Àsia i es va estendre cap al sud des del neolític. Els trets físics que més els caracteritza són: el to de la pell marró groguenc; de crani alt; cabells des de llisos a ondulats; de vegades el nas ample amb narius* dilatat; cara baixa i ampla; plecs mongols atenuats.

Hi existeixen moltes variants, ja que aquest fenotip es va expandir a grans terrenys, com a Madagascar, Japó i l'Illa de Pasqua.

Polinèsid. Tipus de fenotip més comú d'illencs del Pacífic que habiten una gran àrea des de Melanèsia fins a l'Illa de Pasqua i Hawaii. Els individus d'aquest subgrup són alts, amb cossos grans; de cranis mitjana a curta; to de la pell marró; de pèl negre i ondulat; de trest facials marcats amb barbetes robustes.

Encara no s'ha confirmat la seva procedència, però la idea general és que sigui el resultat de diverses migracions del sud-est asiàtic que van començar en el Neolític. Es coneixen diferents variants d'aquest grup amb diferències petites, com cranis més llargs o més curt. S'ha de comentar que algunes subdivisions s'han extingit, a conseqüència de les conquestes.

• Annex Q

MALAIS

Centràlid. Grup amerindi, com els anteriors grups comentats, central que es troba en nadius americans des del Sud d'Estats Units fins a Colòmbia. Fenotip desenvolupat a través de diverses migracions. Anteriorment, aquest fenotip era comú en les civilitzacions maia i asteca.

Individus d'aquest fenotip posseeixen un cos d'esvelt a robust, sovint d'una estatura no molt alta, amb cranis també curts; front costerut i estret angular; cara amb pòmuls febles i ull mongoloide; nas bastant ample i prominent; boca ampla amb barbata lleugera; cabell negre i ondulat.

Amazonid. Tipus de fenotip armerindi localitzat, anteriorment, en els boscos tropicals de terres baixes d'Amèrica del Sud. Originari en sabanes de Guyan*, a partir d'una reserva mongoloide que havia emigrat cap al sud. Actualment s'ha expandit per tota l'Amazònia, l'actual Brasil i el Carib.

Els trets físics que trobem en els individus d'aquest fenotip són: estatura baixa, crani sovint de mitjana llarga amb front ample; trets facials suaus, pòmuls febles; nas relativament alt; barbata feble; pèl de llis a ondulat.

Lagid. Antic grup d'Amèrica el Sud, indígenes de muntanyes, estepes i costes des del Brasil fins a la Patagònia, possiblement el tipus d'amerindi més antic. Es preveu que va migrar a Amèrica durant el Paleolític.

Els individus d'aquest fenotip posseeixen cranis llargs amb trets facials robustos; ulls profunds per sota d'arc supraorbital: nas poc arrelats, de vegades còncaus; barbata lleugerament retrocedida; cabell ondulat o llis.

• Annex R

NEGROIDES

Sudànid. Subgrup fenotípic negroide, conegut com el negre estàndard, associat a la zona entre el Senegal i Gàmbia fins al centre de Sudan, a Àfrica Equatorial. Els individus d'aquest genotip són alts, d'espatlles amples, robustos i musculars, extremadament amples i inflats nassos, i els característics llavis gruixuts. El crani llarg i prim; la front és estreta, i la cara és llarga, la boca és una mica ampla i les orelles petites, la mandíbula no és marcada del tot.

Paleonègrid. Aquest subgrup sorgeix de l'encreuament entre altres tipus de fenotips, localitzat a Àfrica Central, típica de les poblacions forestals agrícoles. Els tres físics dels individus posseïdors d'aquest fenotip són: altura mitjana a baixa, tronc relativament llarg i extremitats curtes, de coll curt; mans i peus petits. Cap rodo i crani relativament braquicèfal; cara ampla i nas petit, ample i baixa; mandíbula prominent, mentó dèbil i els llavis gruixuts. Cabellera densa, cabell rissat curt i negre; i d'ulls marró fosc.

Experiment Pràctiques

EXTRACCIÓ D'ADN

SANG

Objectiu

Obtenció d'ADN a partir d'una mostra de sang perifèrica.

Material

- Tubs d'assaig
- Vas de precipitat
- Centrifugadora
- Pipeta
- Gases
- Compta gotes

Material orgànic

- Suc de pinya
- Sang perifèrica

Material químic

- Detergent líquid
- Alcohol de 96º
- Heparina
- Aigua destil·lada

Procediment

1. Abans de procedir s'han de col·locar 5 mL de sang perifèrica en un tub d'assaig, hem de comentar que el procediment s'ha d'aplicar a cada tub que vostè posseeixi.
2. Se centrifuga els tubs d'assaig amb la sang a una velocitat de 5000 rpm de 5 – 10 minuts, aproximadament. Aquest procediment és per separar el plasma dels glòbuls, ja que tenen densitats diferents, per tant, el plasma quedarà per sobre.
3. S'extreu els leucòcits amb una pipeta lentament, per no emportar-se'n altres substàncies, i es col·loca en una altra tub d'assaig.
4. Paral·lelament l'experiment principal es prepara una dissolució de 0,1 M de sal.
5. A continuació s'afegeix una quantitat de 3 mL de la solució salina i 1 gota de detergent líquid, removem el contingut amb cuidador de no besar la mostra.
6. Es filtra el contingut amb una gasa, si cal, pots ho pots fer dues vegades, però has de tenir en compte que depenent de com ho facis pots quedar-te amb molt poca quantitat de mostra. La substància filtrada es pot deixar en un vas de precipitat mentre es fa prossegueix amb el procediment.
7. S'afegeixen unes gotes de suc de pinya. Aquest pas ho pots fer en el vas, encara que després ho hauràs de posar en un altre tub d'assaig.
8. El següent pas és la col·locació de 3 mL d'alcohol amb una pipeta per obtenir una mesurar més precisa.
9. Com a últim procediment de l'experiment se centrifuga la mostra a 3000 rpm durant 5 minuts, abans remena el tub perquè l'alcohol es toqui a tota la mostra. Un cop centrifugat, només cal aïllar el botó, la part líquida, del tub d'assaig.

Link Video

<https://youtu.be/byusTTTCBKQ>

EXTRACCIÓ D'ADN

SANG

Objectiu

Obtenció d'ADN a partir d'una mostra de sang perifèrica.

Material

- Tubs d'assaig
- Vas de precipitat
- Centrifugadora
- Pipeta
- Gases
- Compta gotes

Material orgànic

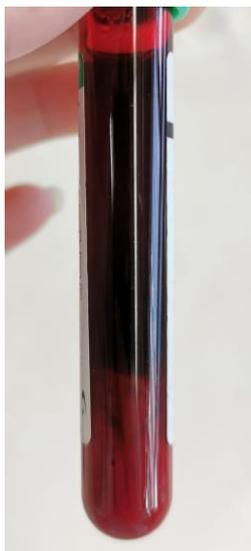
- Suc de pinya
- Sang perifèrica

Material químic

- Detergent líquid
- Alcohol de 96º
- Heparina
- Aigua destil·lada

Procediment

1. Hem obtingut 5 tubs de sang, 2 de l'Ona i 3 de la Laia, com en dos dels tres tubs de la Laia no arribaven a la capacitat màxima dels tubs es va col·locar mostra d'un en l'altre per tenir 2 tubs plens.
2. Se centrifuga els tubs d'assaig amb la sang a una velocitat de 4000 rpm de 5 – 10 minuts, aproximadament. Aquest procediment és per separar el plasma dels glòbuls, ja que tenen densitats diferents, per tant, el plasma quedarà per sobre.
3. S'extreu els plasma amb una pipeta lentament, per no emportar-se'n altres substàncies, i es col·loca en una altra tub d'assaig.
4. Paral·lelament, l'experiment principal es prepara una dissolució de 0,1 M de sal. Per fer-ho vaig agafar un got i li vaig col·locar 100 mL d'aigua destil·lada i 5,8 g de sal.
5. A continuació s'afegeix una quantitat de la solució salina i 1 gota de detergent líquid, com cada un dels tubs obtinguts dels dos individus tenien mides diferents vaig haver de modificar les quantitats, com podem veure a baix. Removem el contingut amb cuidador de no besar la mostra.



Individu	Capacitat del Tub (mL)	Solució Salina (m)
Ona Blau	2,7	1,62
Laia Blau	2,7	1,62
Ona Verd	4	2,4
Laia Verd	4	2,4

6. Es filtra el contingut amb una gasa. Es va col·locar un vas de precipitat en com a recipient de la substància filtrada, per poder-la recollir.



7. S'afegeixen unes gotes de suc de pinya, depenent del tub es van afegir més o menys, amb un comptagotes.

Individu	Quantitat de gotes
Ona Blau	3
Laia Blau	3
Ona Verd	5
Laia Verd	5

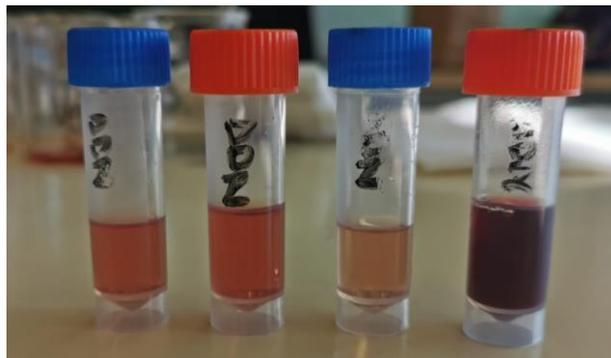
8. El següent pas és la col·locació de 3 mL d'alcohol amb una pipeta per obtenir una mesura més precisa. Una altra vegada, la quantitat d'alcohol va variar per la quantitat de mostra original que teníem.



Individu	Quantitat d'alcohol (mL)
Ona Blau	1,4
Laia Blau	1,4
Ona Verd	3
Laia Verd	3

9. Com a últim procediment de l'experiment se centrifuga la mostra a 3000 rpm durant 5 minuts, abans remena el tub perquè l'alcohol es toqui a tota la mostra. Un cop centrifugat, només cal aïllar el botó, la part líquida, del tub d'assaig.

Resultats



La imatge anterior ens mostra uns tubs d'assaig amb una solució d'alcohol i ADN, com podem observar en el tub taronja de la dreta, la filtració no ha estat correcta, i ho detectem pel color.

Conclusió

L'obtenció d'ADN mitjançant el procediment esmentat és factible.

CONTRUCCIÓ CASOLANA

CUBETA D'ELETROFORESI

Objectiu

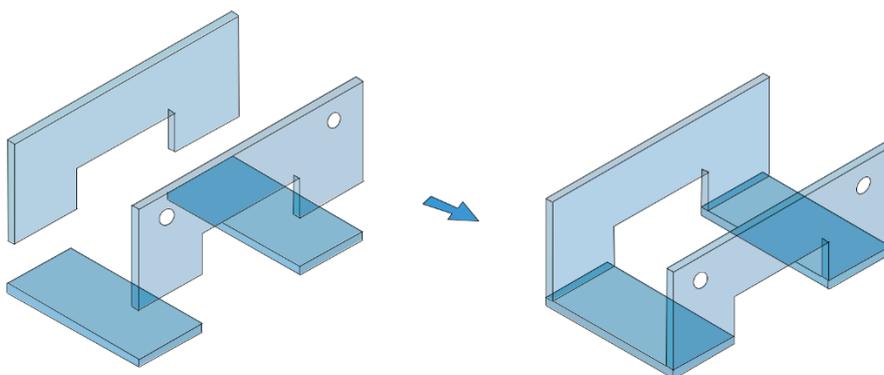
Construcció d'una cubeta d'electroforesis eficient.

Material

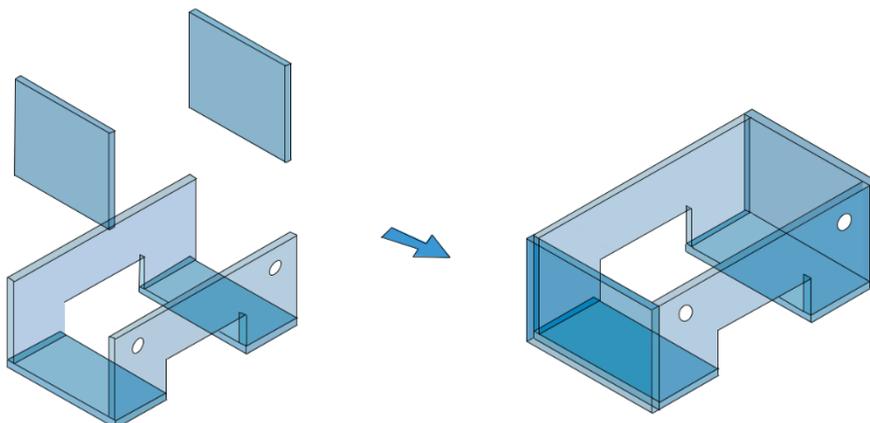
- Lamines d'acrílic
- Règle
- Cúter
- Sargent
- Cola per a plàstic

Procediment

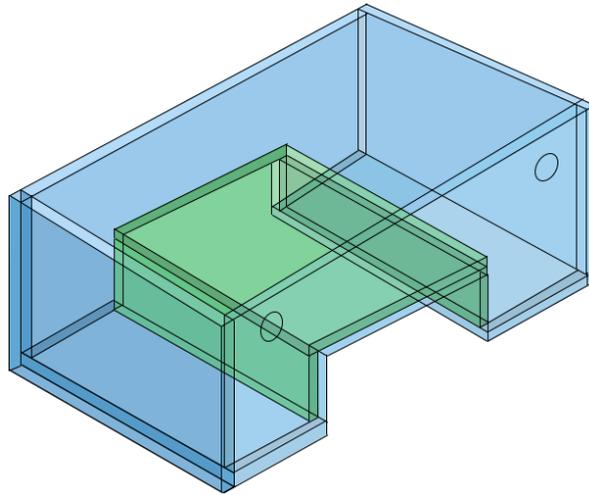
1. Construcció de la cambra principal. Per a l'assemblatge de totes les peces s'usa la cola per a plàstic. Enganxa les "Base Lateral" de la cambra d'electroforesi amb les "Part Frontal i Posterior" com s'indica en la il·lustració.



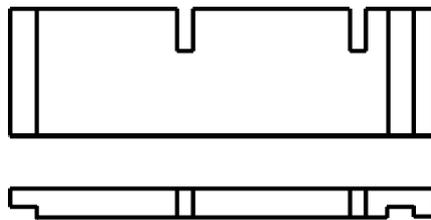
2. En la part de contacte entre la "Part Frontal i Posterior" i sobre la "Base Lateral" s'enganxa el "Lateral". Com podreu veure, la posició de les peces serà determinat per la seva mida i podreu deduir la seva col·locació, si no és així, la il·lustració podria ser-vos d'ajuda.



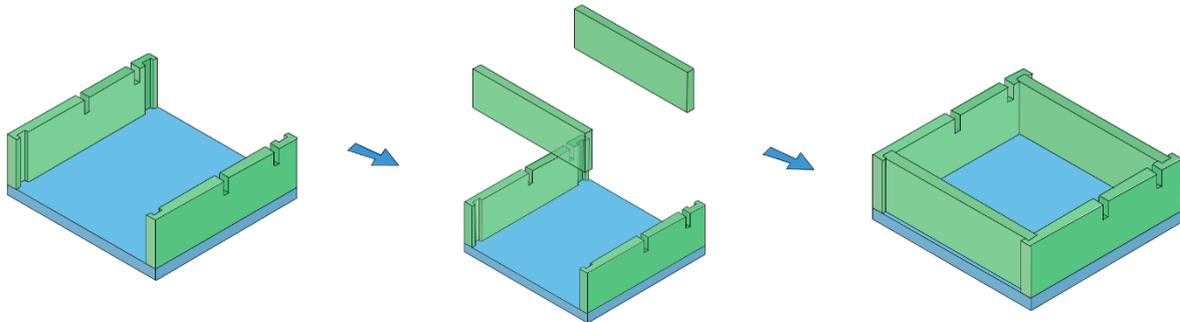
3. El tercer pas consta de la col·locació de les parts "Base Gel" i "Lateral Base Gel". Aquestes peces s'han de posicionar de la mateixa manera que en la il·lustració. Heu de tenir en compte que en les imatges consta de la manera que heu d'ajuntar les peces, mireu-ho bé.



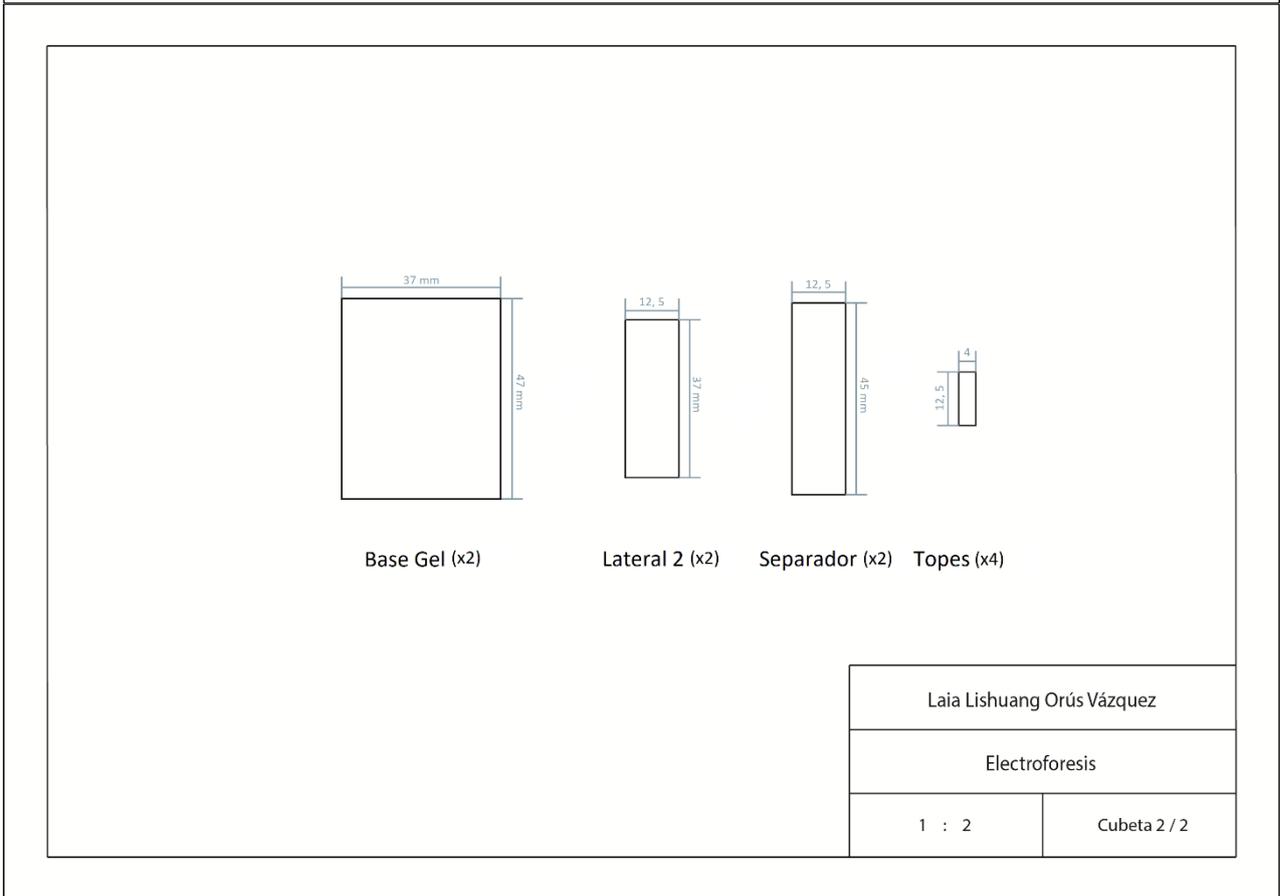
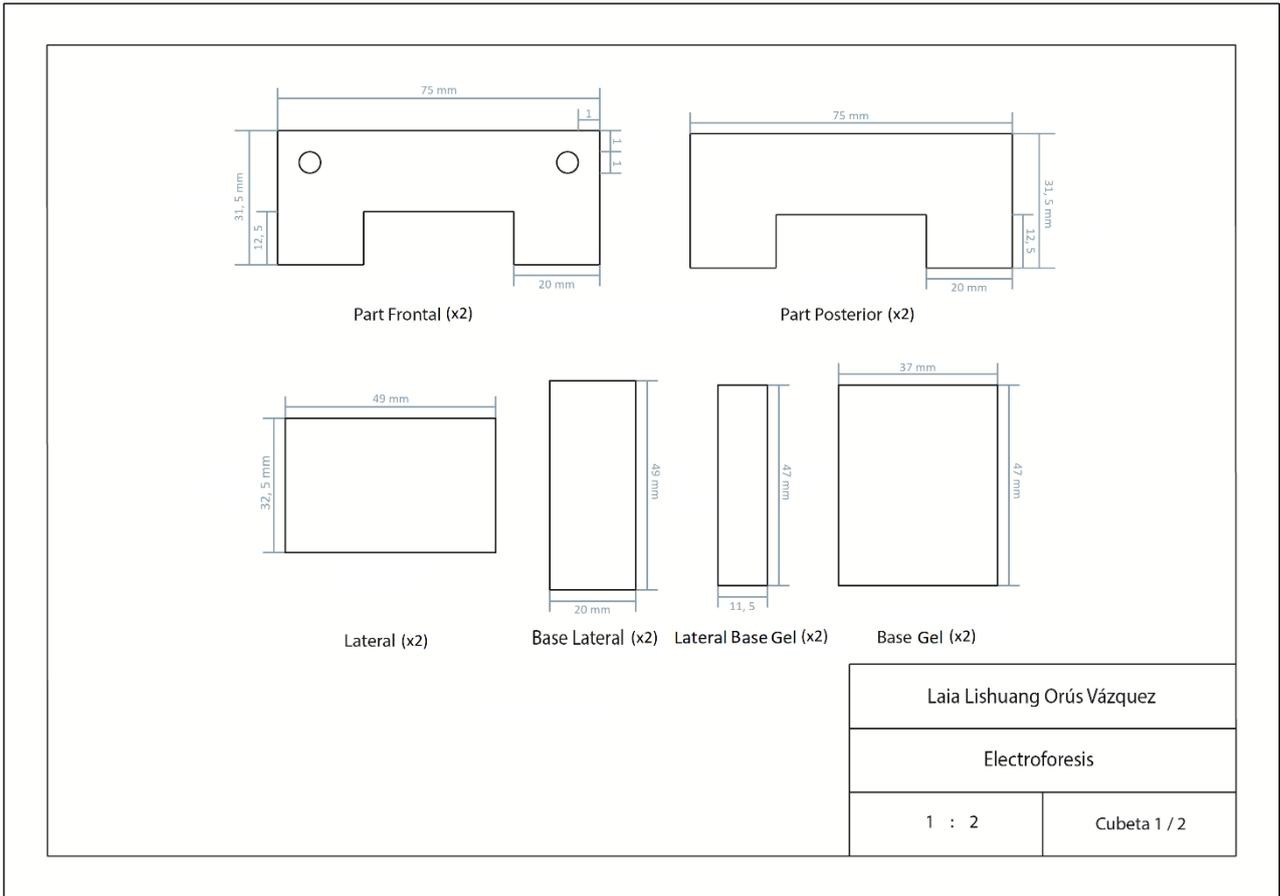
4. La següent construcció que hauré de fer és la construcció de la cambra secundària. Per això, primer s'ha de completar els laterals per això el següent pas es molt important. Amb els "Topes" es forma l'estructura de la imatge, amb els "Lateral"



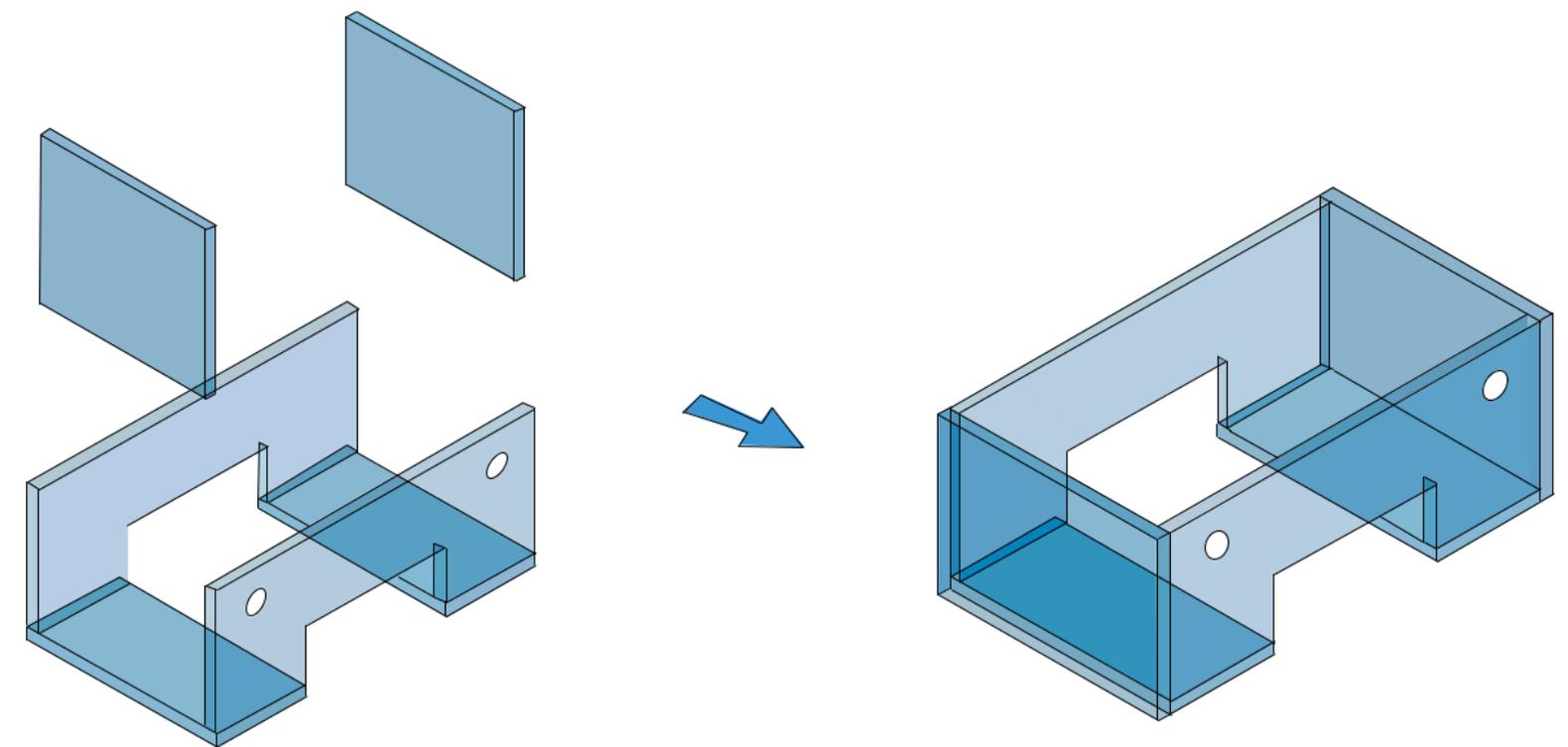
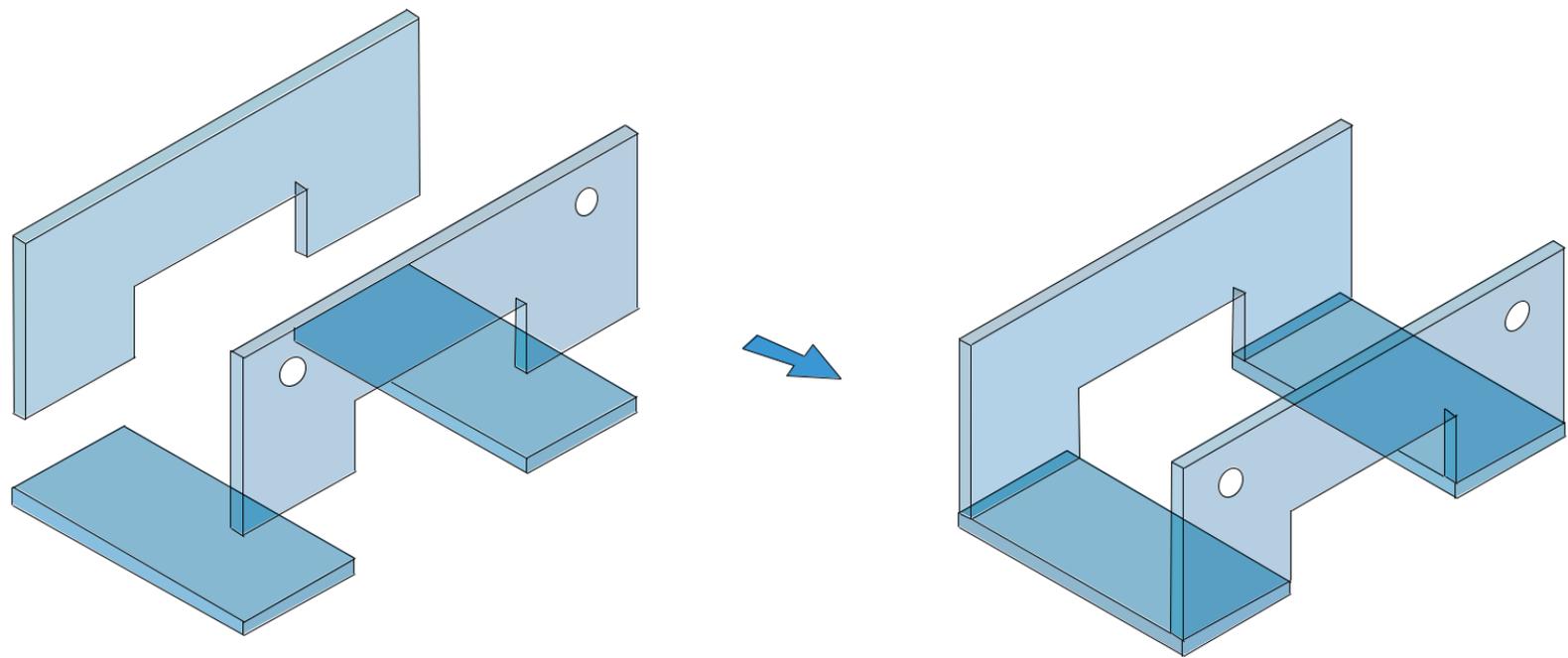
5. Un cop acabat completament els "Lateral" es col·loquen en els costats més petits de la "Base Gel", vigila amb la seva posició, observa la següent il·lustració.



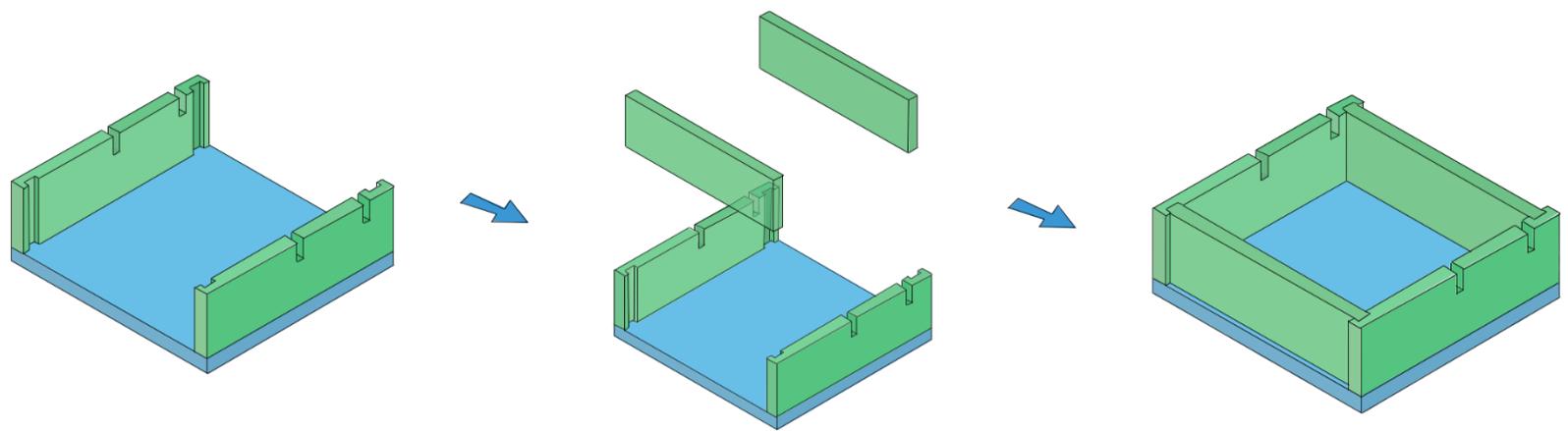
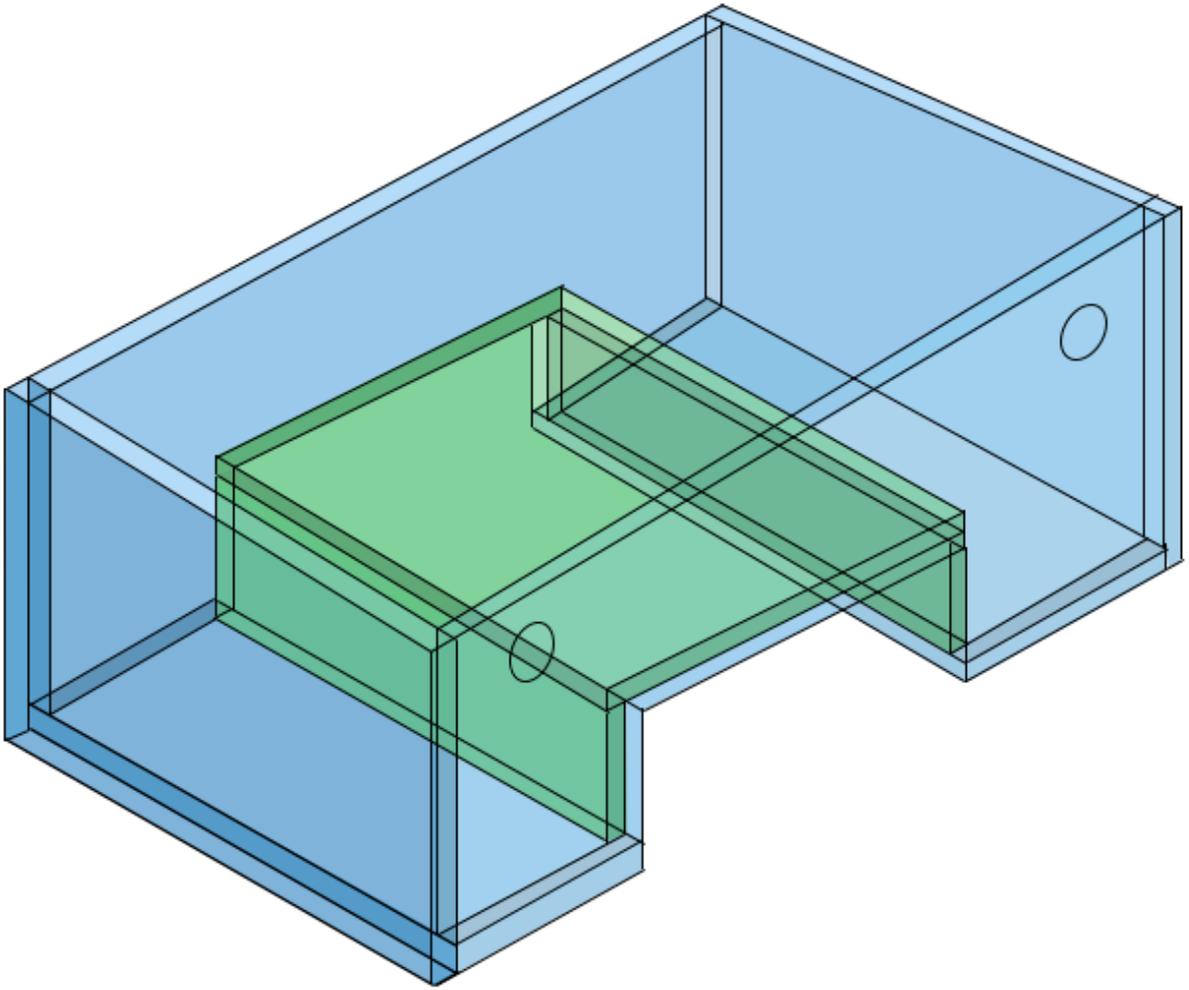
6. Els "Separadors només funcionaran" per l'obertura o tancament de la cambra secundària i contenir el gel d'agarosa fins a la seva solidificació.



*Teniu constància que l'escala dels plànols és per una fulla A4 total. Font Pròpia



*Il·lustracions pròpies



*Il·lustracions pròpies

CONSTRUCCIÓ PROFESSIONAL

CUBETA D'ELETROFORESI

Objectiu

Construcció d'una cubeta d'electroforesis eficient.

Material

- 2 Borns
- 2 Filaments d'or
- Soldadura
- Cables de fonts
- Lamina d'acrílic (30 cm x 30 cm x 5 mm)
- Cable UTP

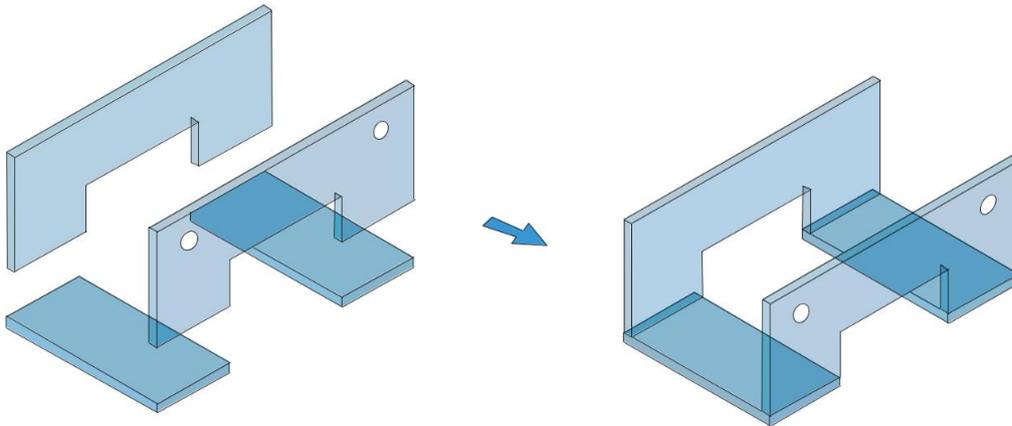
Instruments

- Soldador elèctric
- Tallador LASER
- Tornavís, pinces
- Clorur de metilè

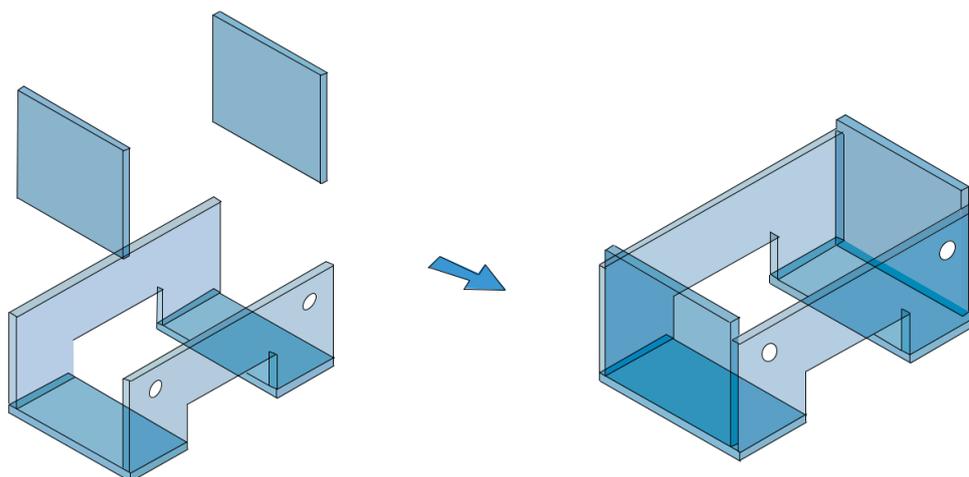
Procediment

El primer pas és la construcció de les peces de la cubeta, amb les làmines d'acrílic. Els plànols de les peces estaran en el document.

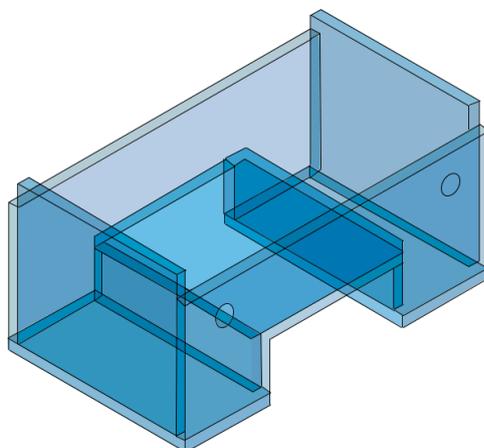
1. Per l'assemblatge de totes les peces s'usa clorur de metilè. Agafa les dues Bases Laterals i la Part Posterior i Frontal i juntes de la mateixa manera que la il·lustració



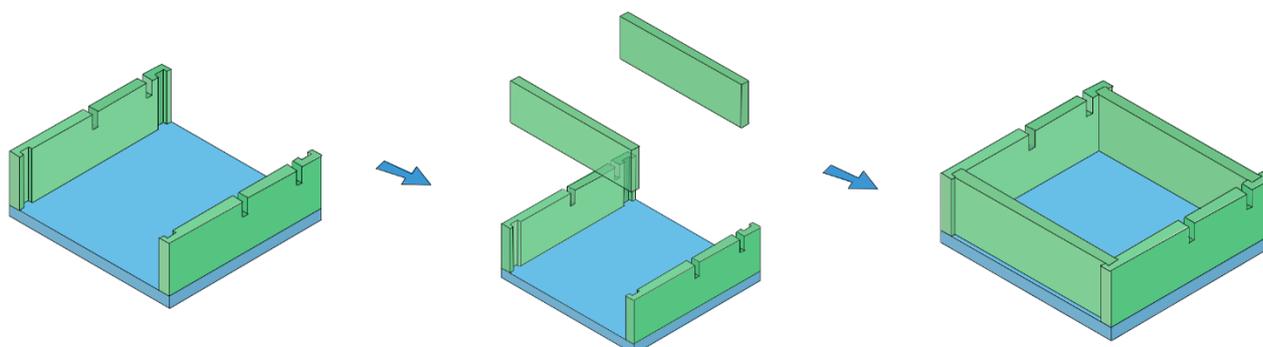
2. A continuació, un cop ja tenim la base i les parts frontal i posterior, col·loquem els laterals tal com ho indica la imatge, heu de tenir en compte que en les imatges consta de la manera que heu d'ajuntar les peces, mireu-ho bé.



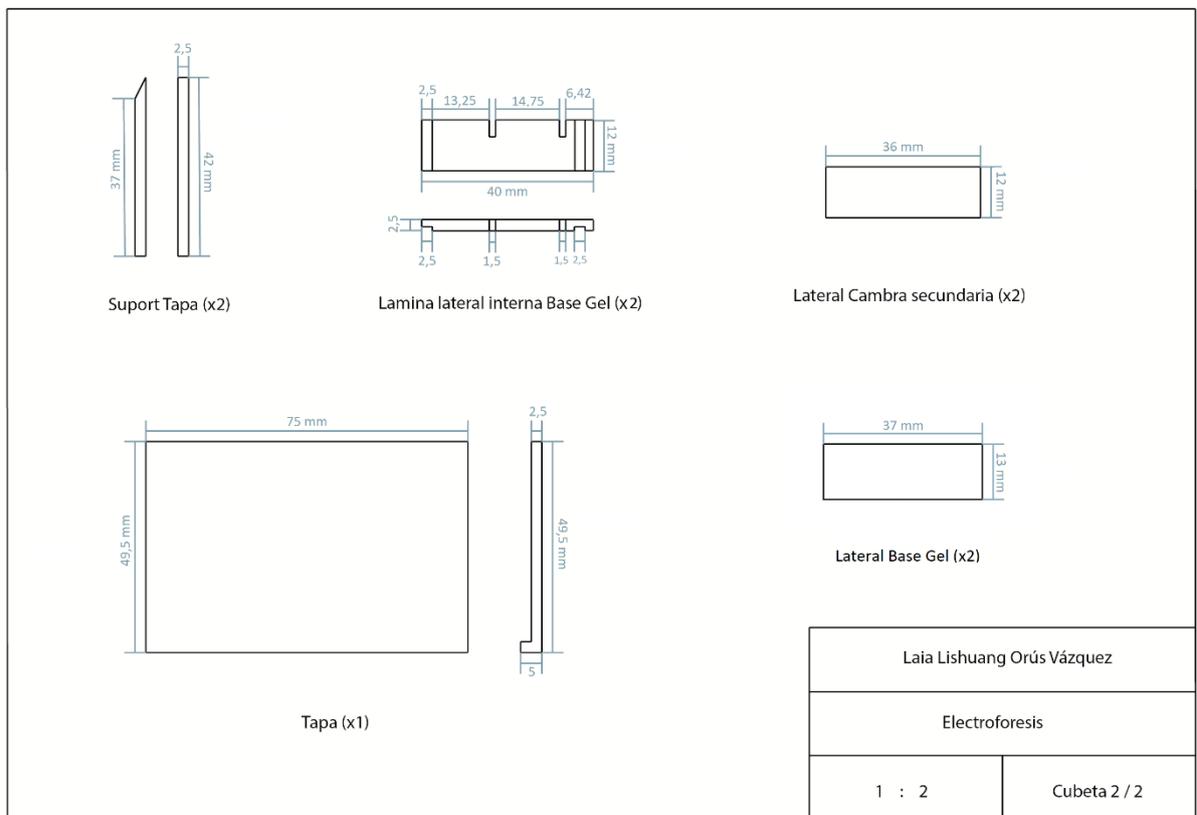
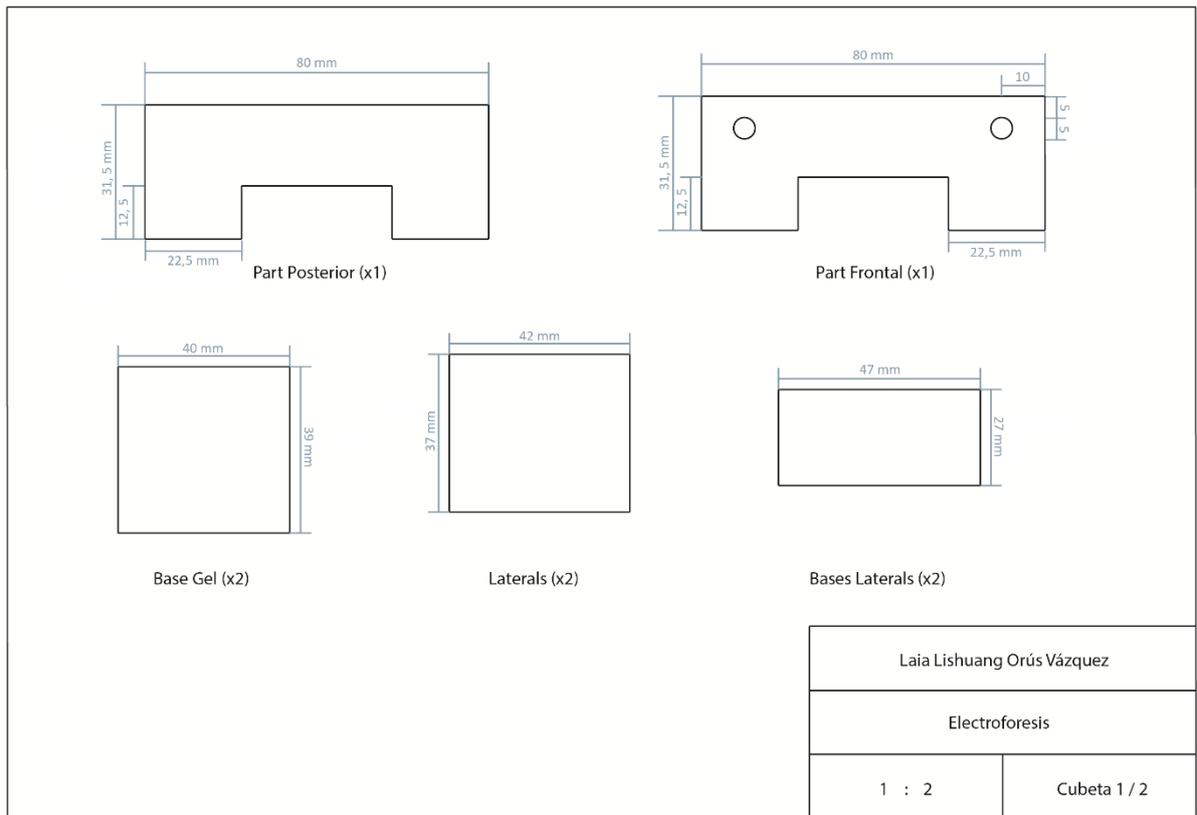
3. El següent pas és col·locar “Lateral Base Gel” i “Base Gel”. Com podreu veure, la posició de les peces serà determinat per la seva mida i podreu deduir la seva col·locació, si no és així, la il·lustració podria ser-vos d’ajuda.



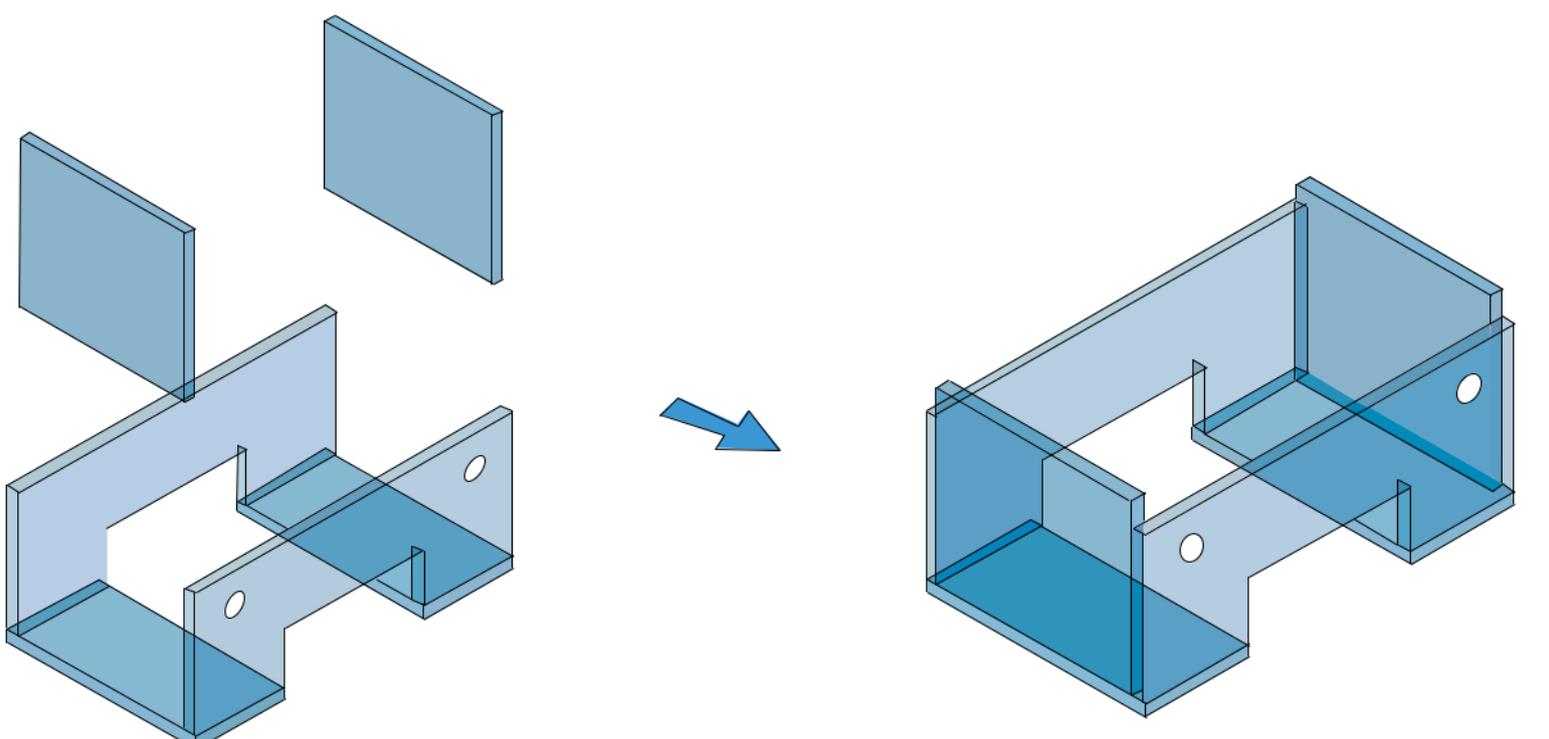
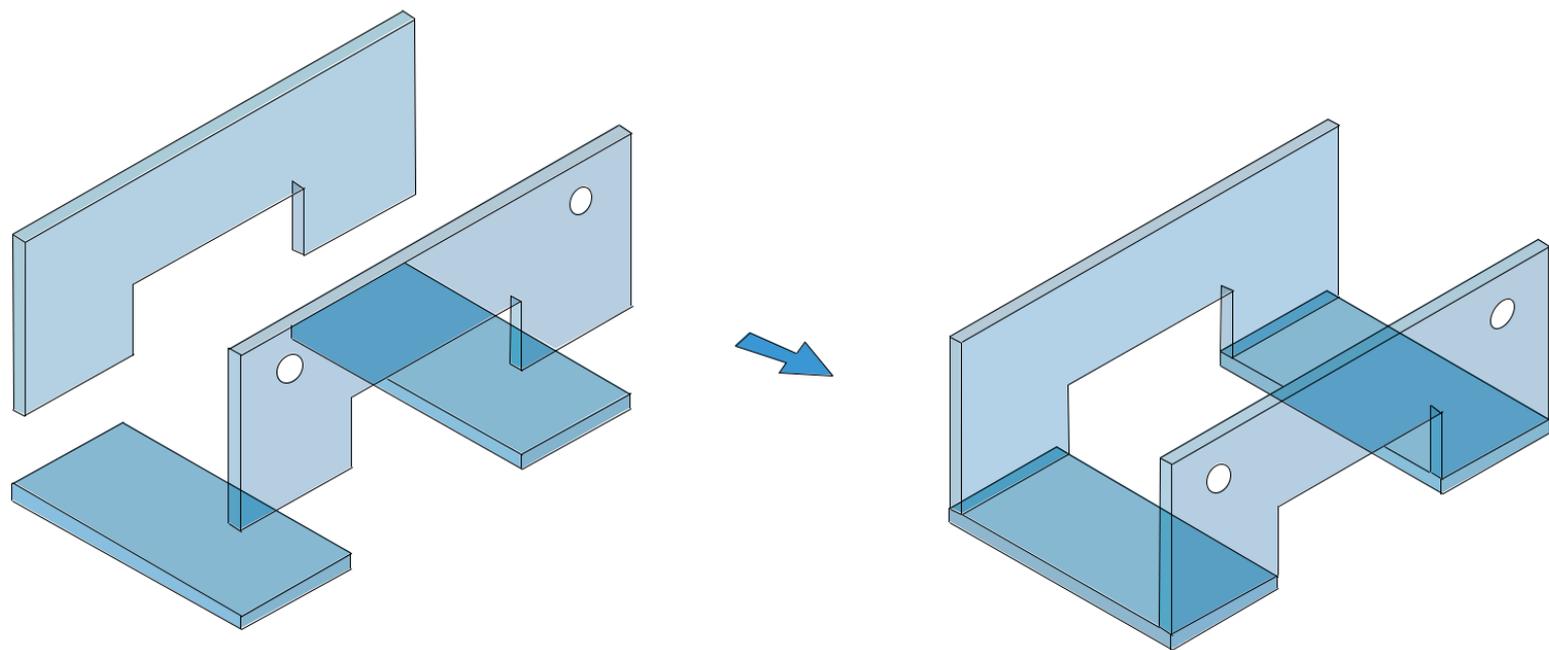
4. Unir els “Suport Tapa” i posicionar els borns en els orificis de la “Part Frontal” de la cubeta. Amb aquest últim pas, ja hem acabat l’estructura principal de la cubeta d’electroforesi.
5. Construcció de la Cambra secundària de la cubeta. Per això, s’uneix l’altra peça de “Base Gel” amb els “Lamina lateral interna Base Gel”. Les dues peces “Lateral Cambra secundària” es faran servir per a l’obertura i tancament de la cambra.



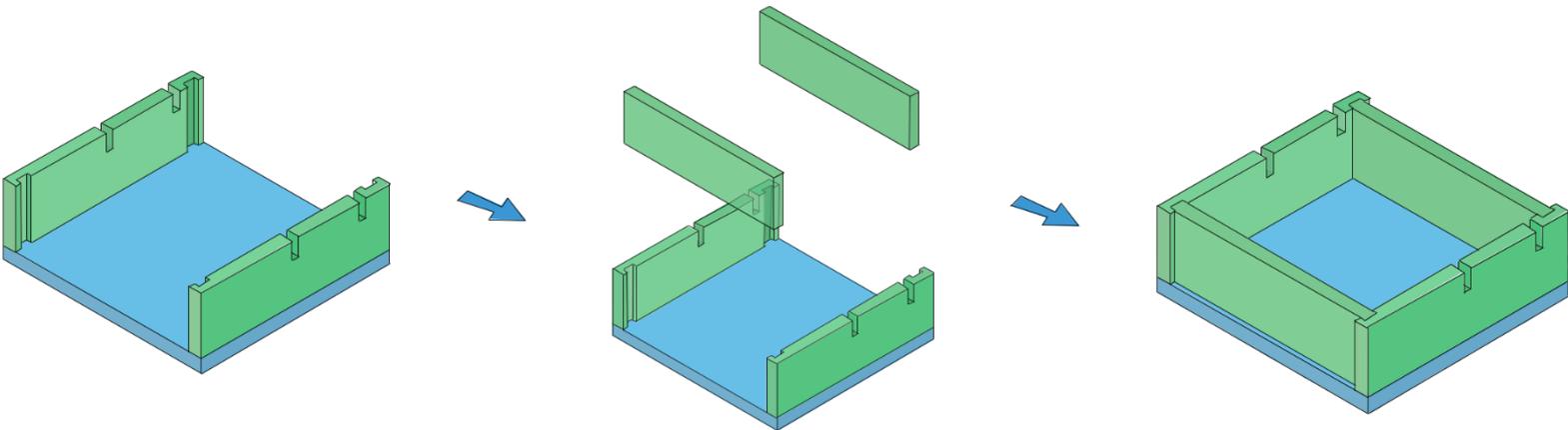
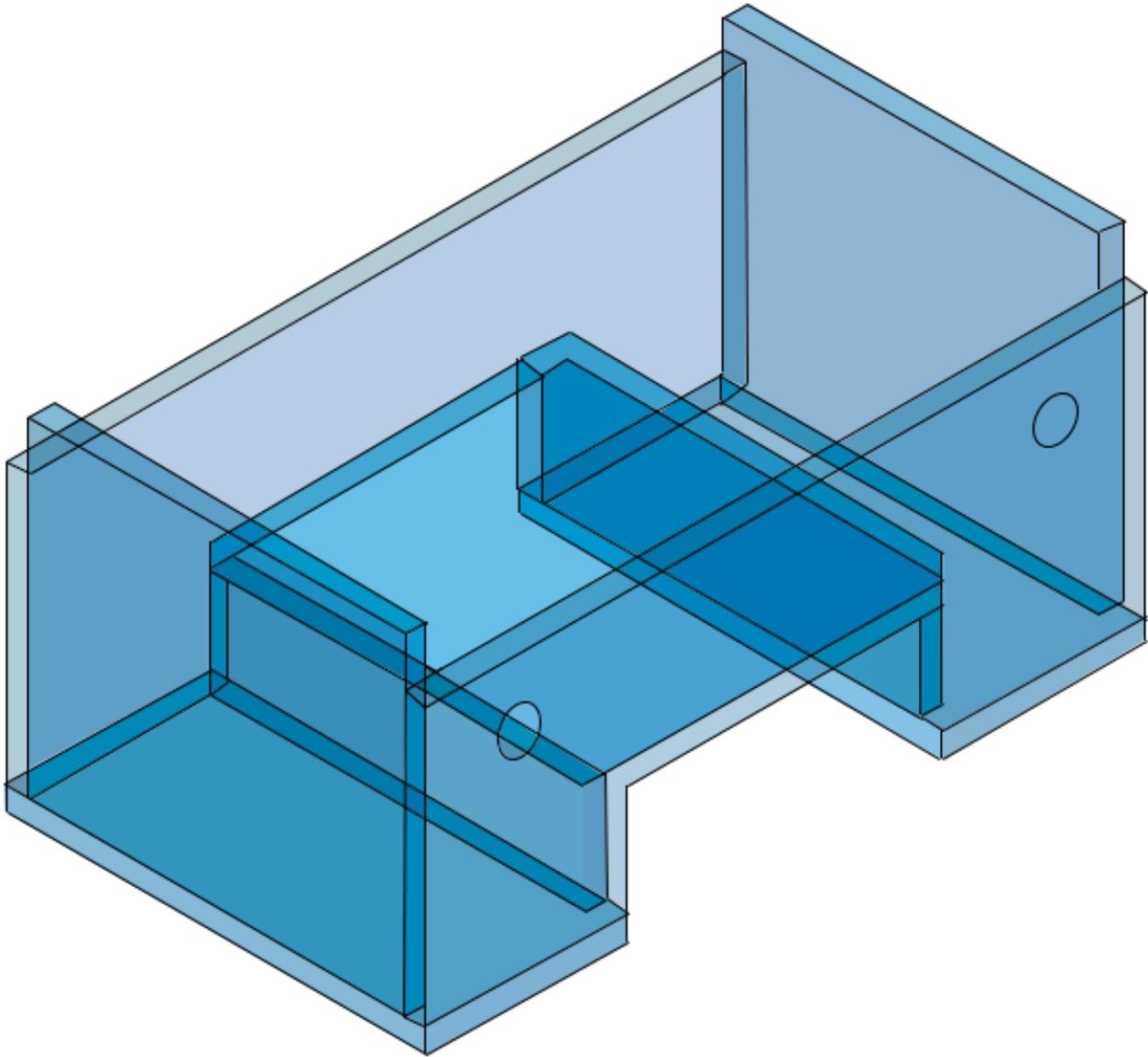
6. Per la finalització de la cubeta de l’electroforesi, l’últim pas que cal fer és la col·locació de la tapa.



*Teniu constància que l'escala dels plànols és per una fulla A4 total. Font Pròpia.



*Il·lustracions pròpies



*Il·lustracions pròpies

Preparació del gel d'agarosa

Objectiu

Obtenció de gel d'agarosa a partir de productes químics.

Material

- Matràs
- Placa calefactora o microones
- Termòmetre
- Cambra secundària de l'electroforesi

Productes químics

- Agarosa

Procediment

1. Avocar en un matràs 30 mL de la dissolució tampó (pH) i 0,21 g d'agarosa.
2. Amb una vareta es barreja els reactius fins que quedi una dissolució homogènia.
3. A continuació s'escalfa durant 1 minut i 30 segons, en una placa calefactora o un microones.
4. Un cop escalfat es deixa reposar, a temperatura ambient, fins que arribi als 50 °C, aproximadament.
5. Es sella la cambra secundària de l'electroforesi amb cinta adhesiva, per evadir filtracions de la dissolució pels vèrtex del recipient. També es col·loca la pinta, per la formació dels pous, per la col·locació de la mostra a analitzar.
6. Quan la dissolució ja ha arribat a la temperatura de 50 °C, avoquem la dissolució a la cambra secundària, no tocant la pinta.

GEL D'AGAROSA

PREPARACIÓ

Objectiu

Obtenció i formació de gel d'agarosa i la seva col·locació a la cambra secundària de l'electroforesi.

Material

- Vas de precipitats
- Placa calefactora o microones
- Termòmetre
- Cambra secundària de l'electroforesi

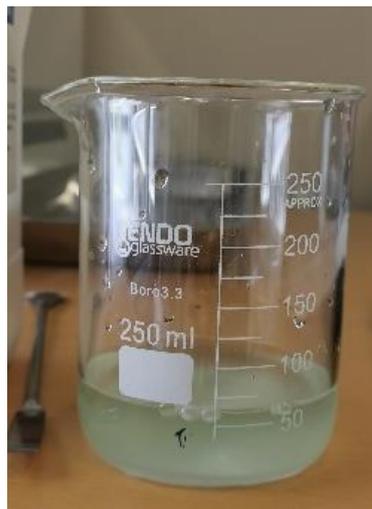


Productes químics

- Agarosa

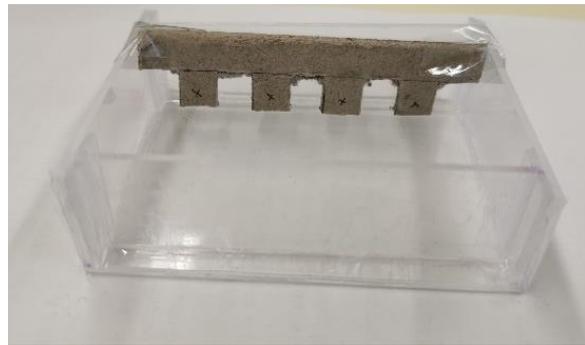
Procediment

1. Abocar en un matràs 30 mL de la dissolució tampó (pH) i 0,21 g d'agarosa.
2. Amb una vareta es barreja els reactius fins que quedi una dissolució homogènia.

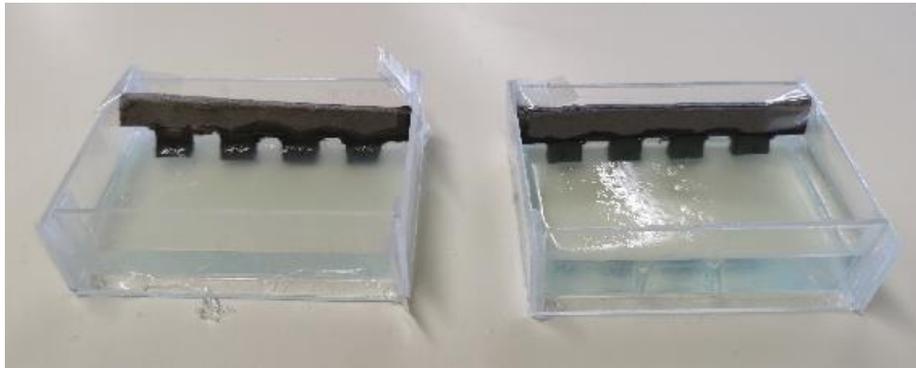


3. A continuació s'escalfa durant 1 minut i 30 segons, en una placa calefactora o un microones.
4. Un cop escalfat es deixa reposar, a temperatura ambient, fins que arribi als 50 °C, aproximadament.

5. És sella la cambra secundària de l'electroforesi amb cinta adhesiva, per evadir filtracions de la dissolució pels vèrtexs del recipient. També es col·loca la pinta, per la formació dels pous, per la col·locació de la mostra a analitzar.



6. Quan la dissolució ja ha arribat a la temperatura de 50 °C, aboquem la dissolució a la cambra secundària, no tocant la pinta.



Resultats

Com a resultat de la pràctica obtenim gel d'agarosa en la cambra secundària d'electroforesi construïda, amb els plànols propis.

La dissolució no és incolora, sinó que té un to verd molt clar. Un cop el temps vagi passant, la dissolució es va solidificant fins que queda en una dissolució gelatinosa.

Conclusió

Procedint amb el procediment anteriorment esmentat s'aconsegueix l'obtenció de gel d'agarosa i la seva col·locació en la cambra secundària efectivament i sense cap complicacions.

ELECTROFORESI DE GEL D'AGAROSA

Material

- Cubeta d'electroforesi
- Cinta adhesiva

Material orgànic

- Vials amb ADN

Material químic

- *Buffer* de càrrega
- Blau de Bromofenol
- Aigua destil·lada

Procediment

1. Col·locació de cinta adhesiva per les cantonades de la cubeta, per prevenir filtracions.
2. Es col·loca una quantitat mínima en la cubeta de Buffer, però abans la col·locació de la cambra secundària de la cubeta d'electroforesi, ja amb les portes obertes.
3. Paral·lelament a l'experiment principal es prepara una dissolució d'aigua destil·lada amb una petita quantitat de blau de bromofenol, si us plau teniu atenció en no tocar la substància, ja que és un colorant fort.
4. Proseguim amb la col·locació de 2 ml de mostra d'ADN en tubs d'assaig i amb una pipeta aboquem 3 gotes de la dissolució de blau de bromofenol.
5. Com a últim pas de l'experiment es col·loca lentament la mostra en els pous, creats per la pinta, del gel d'agarosa i es col·loca amb molta delicadesa i a poc a poc Buffer, només perquè cobreixi una mica la mostra, res més.

ELECTROFORESI DE GEL D'AGAROSA

Objectiu

Observació del moviment de la mostra pel gel d'agarosa, mitjançant l'electroforesis

Material

- Cubeta d'electroforesi
- Comptagotes
- Cinta adhesiva

Material orgànic

- Vials amb ADN

Material químic

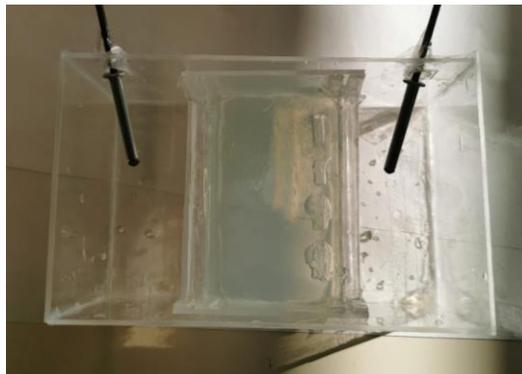
- *Buffer* de càrrega
- Blau de Bromofenol
- Aigua destil·lada

Procediment

1. Col·locació de cinta adhesiva per les cantonades de la cubeta, per prevenir filtracions.
2. Paral·lelament a l'experiment principal es prepara una dissolució de 400 mL de *Buffer* i aigua destil·lada. (50 / 50)



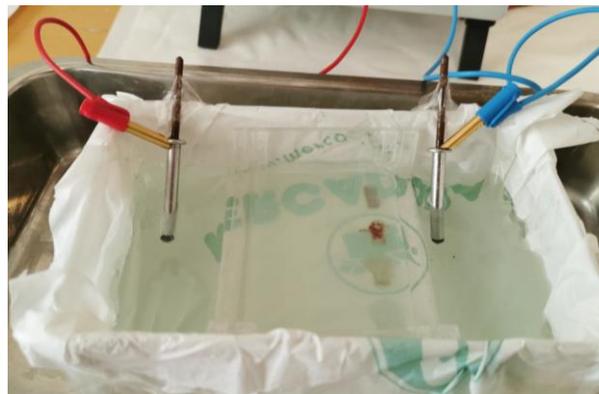
3. He col·locat la cambra secundària en la cubeta d'electroforesi amb les comportes obertes i els pous del gel mirant cap al pol negatiu. A continuació vaig abocar una quantitat aproximadament de 300 mL de dissolució de *Buffer*.



4. Paral·lelament a l'experiment principal es prepara una dissolució d'aigua destil·lada amb una petita quantitat de blau de bromofenol, si us plau teniu atenció en no tocar la substància, ja que és un colorant fort.



5. Prosseguim amb la col·locació de 2 ml de mostra d'ADN en tubs d'assaig i amb una pipeta aboquem 4 gotes de la dissolució de blau de bromofenol, per facilitar l'observació de la mostra en le gel.
6. Com a últim pas de l'experiment es col·loca lentament la mostra en els pous, creats per la pinta, del gel d'agarosa i es col·loca amb molta delicadesa.



Resultats

Els resultats obtinguts no són els que volíem principalment, ja que per una errada la mostra d'ADN no es va quedar en el pou i es va dispersar per tota la dissolució de Buffer.

Conclusions

L'objectiu principal de l'experiment no s'ha pogut assolir correctament, ja que no hem percebut el moviment de la mostra en el gel, però no podem dir que ha sigut un fracàs total, posant en marxa la correcte per la dissolució de Buffer s'aconsegueix l'observació d'ADN cap al pol positiu, ergo el moviment de l'ADN del pol negatiu al positiu s'ha vist.

