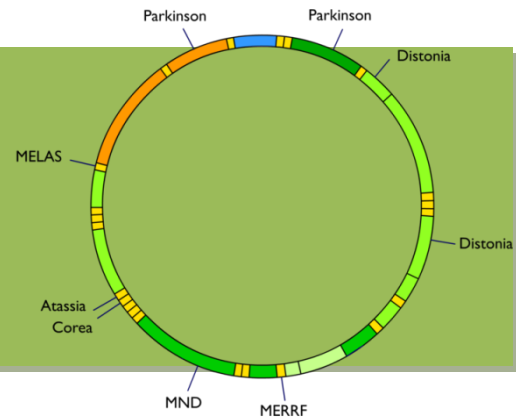


Herencia materna



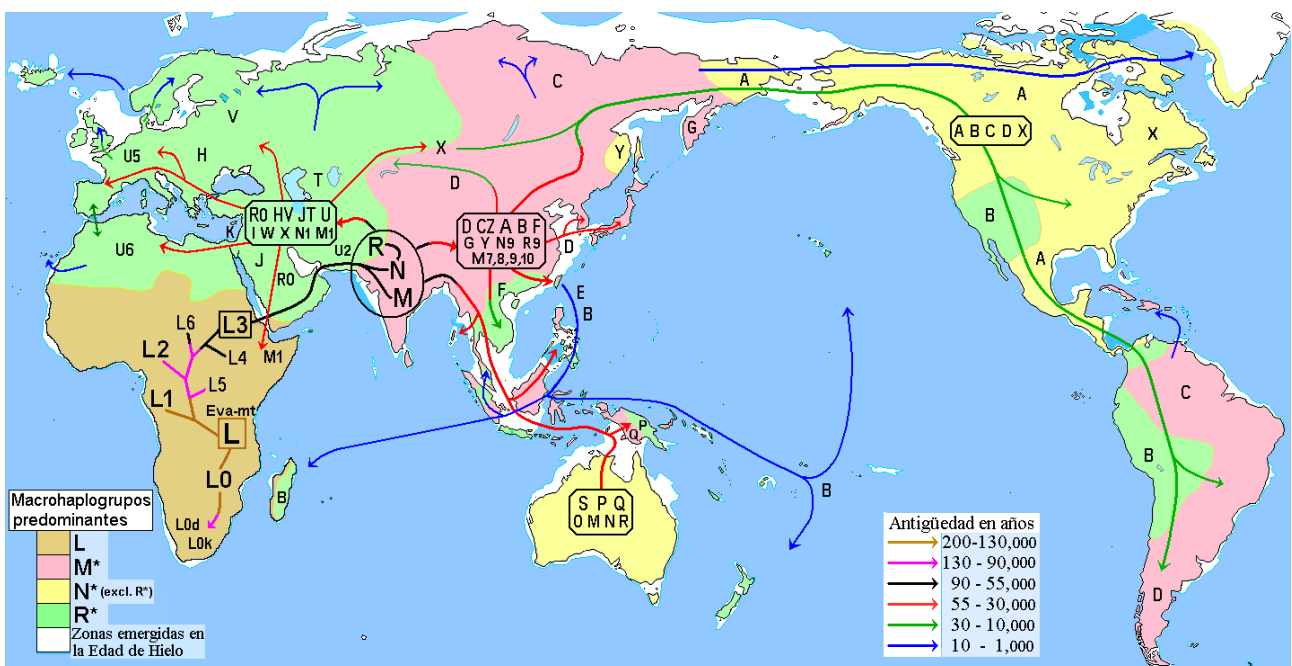
L'ADN present en els mitocondris presenta un tipus d'herència diferent a l'ADN del nucli. Quan es produeix la fecundació, només el nucli de l'espermatozou fecunda l'òvul, deixant fora la cua i el citoplasma on es troben els mitocondris. Així que el zigot presenta els mitocondris de l'òvul i per tant tots nosaltres presentem l'ADN mitocondrial de la nostra mare, s'hereta doncs via materna.

L'ADN mitocondrial és similar a l'ADN procariòtic: un anell únic, circular, bicatenari i sense extrems. Presenta uns 16.569 parells de bases i conté un nombre petit de gens, la majoria codifiquen per proteïnes que intervenen en el procés de respiració cel·lular i fosforilació oxidativa

Els mitocondris s'utilitzen per buscar ancestres d'organisme que contenen cèl·lules eucariòtiques. Una comparació recent de mostres d'ADNm humà suggereix que la humanitat descendeix d'una dona que va viure a Àfrica fa entre 140.000 i 290.000 anys, l'anomenada *Eva Mitochondrial*. Mostres genètiques que s'han agafat de grups ètnics africans, asiàtics, australians, europeus i de Nova Guinea han revelat un nombre específic de tipus d'ADNm. La comparació d'aquests tipus ha permès als científics construir un arbre genealògic que suggereix que els diferents grups van començar

probablement a evolucionar per separat. En aquest arbre, l'ADNm africà ocupa la branca més llarga i antiga i d'aquesta surten la resta de grups ètnics. Segurament hi haurien altres dones vives que la seva línia es va perdre per no tenir cap descendent femení. El fonament d'aquest projecte es troba en revisar l'arbre genealògic de tots els éssers humans que viuen en l'actualitat seguint la línia de cada individu i retrocedint en el temps, així totes les línies convergiran en un punt en que totes comparteixen una mateixa mare. És en aquest punt on s'han observat que els llinatges més antics demostren una ascendència mitocondrial africana.

Un grup de científics americans, anglesos i espanyols són autors d'aquest projecte, el seu director Spencer Wells afirma que *"el llibre més gran que s'hagi escrit en la història, es troba ocult al nostre ADN"*



L'anàlisi de l'ADNm s'aplica també a la investigació forense, per intentar identificar esquelets com els atribuïts a Nicolás II, últim Zar de Rússia i a la seva família, o les restes de Cristóbal Colón.

Al margen de la potente herramienta que representa la genética molecular para indagar en nuestro pasado sus aplicaciones son cada vez más amplias en todos los ámbitos de las ciencias duras y de las humanidades. Un interesante ejemplo de cómo la genética puede abordar, y solucionar, algunos enigmas históricos lo constituye el dramático caso de la familia real rusa, es decir, de la muerte y desaparición del zar de todas las Rusias, Nicolás II, y su familia compuesta por la zarina Alejandra, las grandes duquesas Maria, Tatiana, Ola y Anastasia y el zarevich Alexis (Imagen XV). El día 17 de julio de 1918 los siete miembros de la familia real, tres sirvientes y el Dr. Botkin, médico de familia, fueron ajusticiados por tropas bolcheviques en la ciudad de Ekaterimburgo. Durante muchas décadas el destino de la familia Romanov quedó oculto tras un halo de misterio y un fuerte componente de miedo aderezado por los dirigentes comunistas de la ahora extinta República Socialista Soviética. El enigma continuó hasta julio de 1921 coincidiendo con la política de apertura de la ex-Unión Soviética. En ese año se difundió la noticia, que ya era conocida desde 1979, del hallazgo de una fosa común (Imagen XVI) con nueve cadáveres que podrían corresponder a parte de la familia Romanov; los restos óseos habían sido previamente rociados con ácido y golpeados para dificultar su identificación. La fosa contenía los cadáveres de nueve personas que coincidían, en edad y sexo, con los zares, tres de sus hijas, los tres sirvientes y el médico de la familia. Pruebas adicionales como la presencia de fundas de esmalte de oro o platino, propias de clases pudientes de la época, corroboraban que los cuerpos podrían corresponder, dentro de un margen de error aceptable, a parte de la familia Romanov. Estudios más minuciosos basados en análisis clásicos de Antropología forense postularon la posibilidad de que en la fosa faltasen los cuerpos del zarevich Alexis y de la gran duquesa Anastasia. Aunque la aportación de la Antropología forense había sido muy importante quedaban todavía razonables dudas de si aquellos cuerpos extremadamente maltratados podrían corresponder a la familia real. El paso siguiente era, por lo tanto, hacer una aproximación genética de los restos e intentar relacionarlos con supuestos parientes de los cadáveres. Aunque se utilizaron otras técnicas de identificación forense, como el análisis de microsátélites, el grueso del trabajo molecular se centró en el análisis de DNA mitocondrial. Recordemos que este tipo de material genético se hereda sólo por vía materna y que, por lo tanto, todos los hermanos de una misma familia compartirán el mismo material genético y que, además, este deberá de coincidir con el de la madre y con el de parientes relacionados por vía materna. Bajo este sencillo principio se tomó material genético de los restos encontrados en la fosa común y se comparó con parientes

descendientes por vía materna de la familia Romanov.



Los primeros estudios se centraron en la identificación de la zarina y de sus hijas y en la obtención de un donante que este caso fue el Príncipe Felipe duque de Edimburgo.

En la Imagen XVII se representa el árbol genealógico de la zarina, se puede observar como el duque de Edimburgo está relacionado por vía materna tanto con la zarina Alejandra como, lógicamente, con sus hijos. Dicho de otra manera, todos ellos, en caso de que los restos óseos correspondiesen a parte de la familia Romanov, deberían de presentar la misma secuencia de DNA mitocondrial. Los resultados fueron concluyentes, efectivamente cuatro de los cuerpos enterrados en la fosa común correspondían a la zarina y tres de sus hijas. Esta afirmación puede observarse en la tabla 1.

En la parte superior de dicha tabla se representa parte de la secuencia de bases nitrogenadas de la primera porción del DNA mitocondrial, en este caso la comprendida entre las posiciones 16111 y 16357, secuenciada conocida con el nombre de secuencia de Anderson, que suele utilizarse como referencia. El DNA problema, en este caso el de las víctimas, se expresa en la misma tabla en filas. Si las bases del DNA problema coinciden con la secuencia de referencia se expresa por un punto, si por el contrario hay alguna diferencia se expresa mediante la letra correspondiente. La interpretación es clara, cuatro de los restos y el DNA del duque de Edimburgo tienen la misma secuencia de DNA y además difieren de la referencia en las posiciones 16111, en lugar de una C todos ellos presentan una T, y en la posición 16357 en la que presentan una C en lugar de una T. Dicho de otra manera, las cinco muestras pertenecen a personas emparentadas por vía materna *ergo* eran, casi con toda seguridad, los restos de la familia Romanov.

La misma lógica se utilizó para identificar los supuestos restos del zar Nicolás (Imagen XVIII). Como se trataba de un individuo varón su DNA mitocondrial no tiene que ser igual al de sus hijos ni, lógicamente, al de Alejandra. Como comparación se tomaron muestras de parientes relacionados por vía materna con el zar (Gill et al., 1993). En este caso se detectó un raro fenómeno genético en el zar conocido con el nombre de heteroplasmia (Ivanov et al., 1996) consistente en una mutación nueva y, por lo tanto traducido en una letra distinta a la de los parientes. Esta sustitución se dio en la posición 16169, donde los parientes presentaban una T el zar presentaba otra letra. Hay que matizar que el resto de bases nitrogenadas coincidía y que, por lo tanto, se trataba casi con toda seguridad del zar

Nicolás. Para confirmar esta hipótesis se obtuvieron muestras del hermano de Nicolás, el gran duque Jorge Romanov. Curiosamente este compartía el mismo fenómeno por lo que pudo detectarse que la persona que había sufrido

esta extraña mutación fue la madre de ambos ya que sus dos hijos la heredaron. Sea como fuere la familia real rusa estaba identificada, así como la de los tres sirvientes y el médico, como bien queda expresado en la tabla 1.

	1	6	9	1	4	8	3	4	6	4	1	7
	1	2	6	6	6	7	9	9	9	0	1	5
	1	1	1	2	2	2	2	2	2	3	3	3
	6	1	1	6	1	6	1	1	6	6	6	6
					1							
Secuencia de referencia	C	T	C	C	C	C	A	C	C	T	T	T
Sirviente 1 (?)	C	.
Sirviente 2 (?)	C
Sirviente 3 (?)	.	.	.	T	.	T	G	.	.	.	C	.
Dr. Botkin (?)	T
Zarina Alejandra (?)	T	C
Gran duquesa 1 (?)	T	C
Gran duquesa 2 (?)	T	C
Gran duquesa 3 (?)	T	C
Duque de Edimburgo (?)	T	C
Zar Nicolás	.	C	Y	T	T	.	.	.
Rebisnieto de L. Hesse-Kassel	.	C	T	T	T	.	.	.
Rebisnieto de L. Hesse-Kassel	.	C	T	T	T	.	.	.
Gran duque Jorge Romanov	.	C	Y	T	T	.	.	.

Tabla 1. Fragmentos de la secuencia del DNA mitocondrial de los cuerpos encontrados en la fosa de Ekaterimburgo. El término Y representan en la secuencia del zar y de su hermano una posición heteroplasmática que podría ser tanto C como T

