

Cinc gens claus permeten conèixer la forma de la cara

Un estudi liderat per la Universitat de Rotterdam ha aconseguit adjudicar variants gèniques concretes a les principals característiques facials dels europeus

✱ DAVID BUENO

Mirem-nos al mirall. Segur que reconeixem la nostra cara, diferent de la de qualsevol altra persona: l'amplada, la forma del nas, la distància entre ulls, la prominència dels pòmuls... No hi ha dues cares exactament iguals, però tanmateix som capaços de reconèixer clares similituds facials entre pares i fills i entre germans, que assoleixen el seu clímax en els bessons monozigòtics. Què tenen en comú aquestes relacions familiars? Doncs un grapat de gens.

Com es fa la cara

Entre un pare o una mare i qualsevol dels seus fills i filles hi ha el 50% de gens idèntics, i dos germans qualsevol comparteixen el 25% dels seus gens, llevat que siguin bessons monozigòtics. En aquest cas, el percentatge de gens idèntics és del 100%. Això ens indica que els gens tenen un paper destacat en la determinació de les característiques facials.

¿És possible, però, assignar variants gèniques concretes a cadascuna de les característiques facials? O dit d'una altra manera, ¿seria possible fer un retrat robot d'una persona a partir únicament del seu ADN? Aquesta és la pregunta que el grup de recerca de Manfred Kayser, de la Universitat de Rotterdam (Holanda), i divuit grups més amb els quals ha col·laborat han intentat respondre en un article que s'acaba de publicar a *PLOS Genetics*.

La cara, com tota la resta del cos, es va formant durant el desenvolupament embrionari i fetal, mitjançant la proliferació i la diferenciació de les cèl·lules que formaran els ossos, els músculs, la pell, etc. La cara té una estructura molt complexa –s'hi ha identificat, per exemple, fins a 43 músculs–, per la qual cosa requereix la participació i interacció de molts gens. Tanmateix, molt probablement hi hagi gens que intervinguin de manera molt més decisiva que d'altres.



RON CHAPPEL

Per fer aquest treball es van seleccionar 9 punts concrets de la cara a partir dels quals es van establir 48 paràmetres mesurables diferents, com per exemple la distància entre ulls o entre la punta del nas i la seva base. Llavors es va examinar l'ADN de quasi 4.000 persones d'origen europeu per veure si hi havia variants gèniques concretes que es poguessin associar a cadascun dels 48 paràmetres.

Gens especialitzats

S'han trobat 5 gens especialment importants en la determinació de la forma de la cara: PAX3, PRDM16, TP63, COL17A1 i C50rf50. El gen PAX3 controla l'expressió d'altres gens i la formació de músculs, i està implicat en la posició de la punta del nas i en la distància entre el nas i els ulls. Aquest gen presenta diverses variants que determinen unes distàncies lleugerament diferents. De manera similar, el PRDM16 està implicat en la reproducció i diferenciació cel·lular, i controla la quantitat de greix acumulat, que contribueix a modelar la forma de les galtes i la mida de la mandíbula.

El gen TP63 està implicat en la formació de la pell i determina, entre altres característiques, l'abundància de pigues, el gruix de la pell i la posició de les dents, que contribueix a la forma de la boca. Pel que fa al COL17A1, està implicat en la producció d'un tipus de col·lagen, una proteïna que proporciona resistència i flexibilitat als teixits. Finalment, el gen C50rf50 està relacionat amb la mida i posició del nas, entre altres característiques facials, però no se sap quin pot ser el seu mecanisme d'actuació.

El treball també indica que cada variant gènica contribueix de manera subtil a la morfologia final de la cara, i segons els autors del treball és probable que hi hagi centenars de variants gèniques per a cadascun d'aquests cinc gens, la qual cosa, juntament amb els efectes ambientals, justifica que no hi

hagi dues cares exactament iguals. No obstant això, el coneixement d'aquests gens pot ajudar a comprendre algunes anomalies del desenvolupament, com ara l'anomenat paladar partit o llavi leporí, i poden ajudar els criminòlegs a establir l'aparença facial global d'una persona a partir de petites restes d'ADN. De moment, aquestes troballes permeten predir la forma de la cara dels europeus rossos amb un 70% de fiabilitat i la dels morenos amb un 87,5%. —

PREDICCIÓ
L'estudi pot ajudar els criminòlegs a establir l'aparença d'algú només amb una porció d'ADN

DAVID BUENO ÉS PROFESSOR DE GENÈTICA DE LA UB