



dijous, 17 desembre 2009

## Entorns

# Una quantitat excessiva d'un gen pot ser nociva per a la salut

**Investigadors del Centre de Regulació Genòmica (CRG) han descobert un nou mecanisme general que explica com una quantitat excessiva d'un determinat gen pot causar una malaltia. A més, l'estudi, que es publica a la revista científica *Cell*, proposa una estratègia general per a tractar nombroses malalties genètiques en humans, mitjançant el disseny de fàrmacs que previnguin aquest fenomen.**

Les mutacions cel·lulars, en general, poden produir malalties de dues maneres distintes. O bé produeixen una quantitat molt baixa d'un gen funcional, o bé en produeixen una quantitat massa elevada. Fins ara no se sabia per quina raó una quantitat molt elevada d'alguns gens podia desencadenar una malaltia. A l'article que els investigadors del Centre de Regulació Genòmica (CRG) publiquen a la revista científica *Cell*, es descriu el mecanisme general que explica per què una quantitat elevada d'un determinat gen causa una malaltia.

Els gens codifiquen per proteïnes, i l'estudi suggereix que és l'"adherència" d'aquestes proteïnes la que causa la malaltia. Quan existeix una producció excessiva de certes proteïnes, aquestes s'adhereixen a d'altres amb les quals normalment no s'associen. Així doncs, això interfereix en les funcions habituals d'una cèl·lula, de manera similar a quan es recomposa el cablejat d'un circuit elèctric o quan es produeixen embussos de trànsit que bloquegen els carrers d'una ciutat. Mitjançant mesuraments de la tendència d'adherència d'una proteïna i la seva interacció promíscua, els investigadors demostren que poden predir quins gens seran nocius quan hi hagi un excés de producció.

L'estudi s'ha dut a terme al Centre de Regulació Genòmica (CRG) a Barcelona per part dels investigadors Tanya Vavouri, Jennifer Semple i Rosa García-Verdugo, i dirigit per l'investigador ICREA Ben Lehner. Les fonts de finançament de la recerca ha estat l'European Research Council (ERC), ICREA, la Unitat de Recerca en Biologia de Sistemes EMBL/CRG i el Ministeri de Ciència i Innovació (MICINN).

[Més informació](#)