

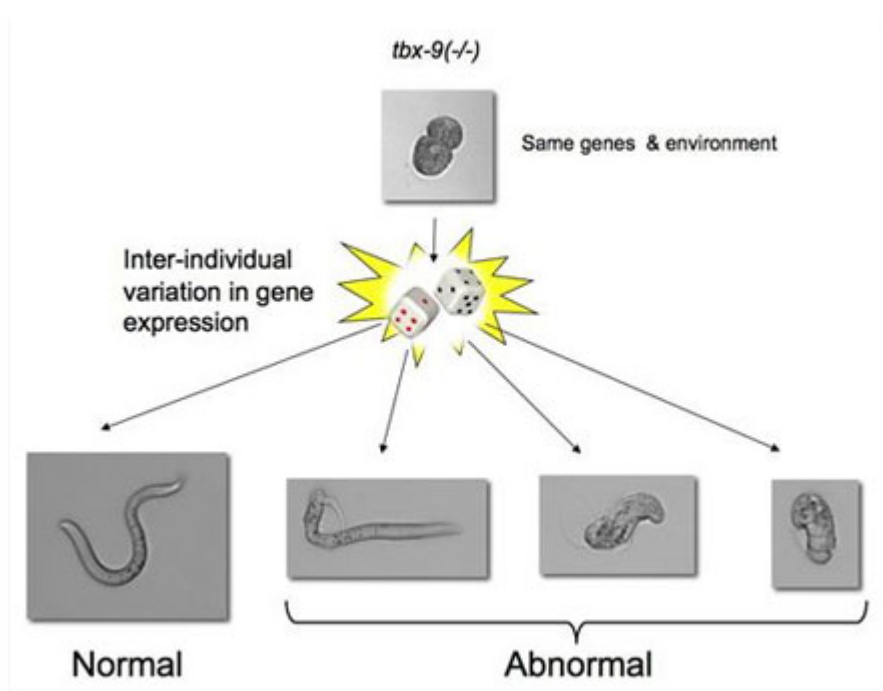
## Departament d'Economia i Coneixement > Coneixement > Universitats i Recerca

[Inici](#) > [Notícies](#) > [Universitats i recerca](#)

26.01.2012

**Un estudi del CRG desvela per què una mateixa mutació pot esdevenir mortal en un individu i no en un altre**

**Un equip investigador del Centre de Regulació Genòmica (CRG) ha estudiat com les variacions en l'expressió de gens poden ajudar a predir si un individu desenvoluparà o no una malaltia. L'estudi, publicat a la revista *Nature*, aclareix el motiu pel qual persones amb mutacions genètiques que causen malalties mai no les acaben desenvolupant.**



En aquesta figura es pot observar com la mateixa mutació pot afectar de manera diferent cada individu de *C. elegans*. Els daus representen el component estocàstic en l'expressió de gens. / CRG

La gran majoria de mutacions que causen malalties com l'esquizofrènia o el càncer de mama, entre d'altres, tenen efectes diferents en funció de la persona. Un individu que posseeix determinades mutacions pot desenvolupar una malaltia, mentre que un altre amb les mateixes mutacions pot no fer-ho. Però, per què la mateixa mutació té efectes diferents en cada persona?

Des de principis del segle XX s'ha estudiat el paper que tenen les diferències genètiques (mutacions) i l'ambient (hàbits de consum, estil de vida, etc.) en el desenvolupament de malalties, però mai s'ha pogut comprovar que aquests factors siguin suficients per explicar-ne l'aparició. Durant l'última dècada, però, s'ha descobert que l'expressió dels gens —el grau d'activació o de repressió d'un gen— varia molt entre individus, la qual cosa podria ser cabdal perquè determinades malalties es desenvolupin.

Ara, gràcies a l'estudi desenvolupat pel CRG, s'ha pogut comprovar aquest fet. L'equip investigador va desenvolupar una metodologia per mesurar petites diferències en l'expressió de gens del *Caenorhabditis*

*elegans*, un cuc microscòpic que, per la seva simplicitat, va ser el primer animal a tenir tota la seqüència del genoma. Els resultats de la recerca mostren que les variacions en les expressions del gen poden influir de manera important en el fenotip dels animals i que la seva mesura ajuda a predir amb molta més fiabilitat la probabilitat de presentar un fenotip anormal.

Atesos aquests resultats, l'equip científic del CRG suggereix que, encara que s'arribin a conèixer tots els gens implicats en l'aparició d'una malaltia en particular, no es podrà predir què li passarà a cada persona si es disposa únicament de la informació del seu genoma; a més, caldrà conèixer el grau de variació en què els gens són activats o reprimits per poder desenvolupar una medicina personalitzada i predictiva.

La investigació es va realitzar amb fons del Consell Europeu de Recerca (ERC, per la sigla anglesa), la Institució Catalana de Recerca i Estudis Avançats (ICREA) i l'antic Ministeri de Ciència i Innovació (MICINN).

Font: Burga, A; Casanueva, O; Lehner, B. *Predicting mutation outcome from early stochastic variation in genetic interaction partners*.

*Nature* (2011) DOI: [10.1038/nature10665](https://doi.org/10.1038/nature10665)

[CRG](#) 

[<< Tornar](#)