



AVENÇ CIENTÍFIC ACONSEGUIT PER 400 INVESTIGADORS

Un equip internacional desxifra la 'matèria fosca' del genoma

◉ L'ADN porqueria, que ocupa el 98% del total, té en realitat una importància essencial

◉ Regula l'activitat dels gens i la possible aparició de malalties

ANTONIO MADRIDEJOS
BARCELONA

Quan es va seqüenciar per primera vegada el genoma humà, i d'això ja fa 12 anys, es va observar que en més del 95% de la cadena de l'ADN no hi havia gens, que són les seqüències que fan que siguem tal com som, sinó elements duplicats i traslocats que semblaven no tenir cap mena d'utilitat. Ja en aquella època s'anomenava popularment ADN porqueria (*junk DNA*, en anglès), una designació desafortunada que al final ha resultat ser totalment errònia: després de nou anys de treball, el consorci internacional Encode ha comprovat que l'ADN porqueria representa un paper essencial al regular l'activitat dels gens i en l'aparició de malalties. No podia ser que la naturalesa creés una cosa tan gran i tan inútil. Els resultats del treball es van publicar ahir a la nit.

La gran majoria d'aquest ADN porqueria «és en realitat un gran centre

de control amb milions d'interruptors que regulen l'activitat dels nostres gens. Sense aquests interruptors, els gens no funcionarien i les mutacions constants podrien ocasionar malalties», subratllen les conclusions del treball.

«Com a mínim el 80% d'aquest ADN té una activitat bioquímica: està dedicat a controlar quan i on es produeixen les proteïnes, més enllà de simplement fabricar-les, que és al que es consagren els gens», explica a aquest diari un dels líders del treball, Roderic Guigó, coordinador del programa de Bioinformàtica del Centre de Regulació Genòmica (CRG) de Barcelona. «Aquests interruptors o controladors determinen si un gen s'ha de posar en *off* o en *on*», resumeix Guigó.

Els 400 investigadors d'Encode, procedents de 32 laboratoris de sis països, van publicar ahir a la nit una bateria de 30 articles simultanis a les revistes *Nature*, *Science*, *Genome Research* i *Genome Biology*. En el treball



Roderic Guigó BIOINFORMÀTIC CRG I UPF

«Canviarà la manera d'entendre les malalties genètiques»

han participat activament uns 20 científics del CRG coordinats per Guigó, i una prova d'això és que la segona revista il·lustra la seva portada amb un dibuix a l'ègic de l'ADN amb aires mironians. La ingent quantitat de dades recollides per Encode, uns 15 terabites, han estat posades gratuïtament a l'abast de la comunitat científica.

El projecte Encode es va posar en marxa el 2003 per intentar portar una mica més lluny la simple seqüenciació del genoma. Aquest descobriment «canviarà la manera d'entendre els fonaments de les malalties genètiques i obrirà noves vies per a la fabricació de fàrmacs i per a tècniques de teràpia gènica», afegeix l'investigador.

NOMÉS CODIFICA UNA PART // Només una petita part de l'ADN humà és «codificant», és a dir, és un gen que s'utilitza per a la síntesi de proteïnes. Cadascun dels 22.000 gens humans, o diversos al mateix temps, són els responsables que el nostre cos sigui com és i funcioni com ho fa. Per exemple, el gen de la insulina fa que el pàncrees produeixi insulina, i el mateix succeeix amb la dopamina en les neurones. No obstant, ara resulta que tot és més complex i que aquests interruptors influeixen de manera clau en el posterior funcionament dels gens. Els investigadors d'Encode ja han observat que podrien estar relacionats amb diverses malalties, com l'esclerosi múltiple, l'artritis reumatoide o la malaltia de Crohn.

«Sabem que hi havia mutacions a l'ADN que estaven associades amb malalties, però no sabíem quin era el motiu. Ara sabem que possiblement una de les raons és perquè tenen lloc en algun d'aquests interruptors dels quals desconeixem l'existència», prossegueix Guigó. Així sí, els treballs han demostrat que el 80% del genoma porqueria tenia una funció activa, però encara no se sap què passa amb la resta. A més a més, com assumeixen els autors, se sap que determinats gens tenen un paper important en certes malalties, però no se sap quins «interruptors» estan implicats en cadascun dels casos. «Fins ara vèiem l'ADN com un collaret en què cada perla era un gen, però tot és molt més complex», acaba dient. ■