



## CIÈNCIA



Investigadors de la Universitat de Massachusetts han desenvolupat una tècnica que podria corregir la trisomia del cromosoma 21, l'anomalia genètica que provoca la síndrome de Down. GETTY IMAGES

## Descobreixen una nova via per frenar la síndrome de Down

La introducció d'un gen silencia la còpia addicional del cromosoma 21

**Investigadors de Massachusetts han desenvolupat una tècnica de teràpia gènica que corregiria l'anomalia de la síndrome de Down. Això permetria silenciar la còpia addicional del cromosoma 21.**

MÒNICA L. FERRADO

**BARCELONA.** El genoma humà està format per 23 parells de cromosomes. Una còpia de la mare, una còpia del pare. En els casos de persones amb síndrome de Down, però, el cromosoma 21 en comptes de dues còpies en té tres. Aquest cromosoma, que conté 350 gens dels 20.000 que conformen tot el genoma d'una persona, s'expressa així de forma anòmala. És com si el llibre d'instruccions de la vida, tal com es descriu metafòricament al nostre genoma, en un dels seus capítols tingués més lletres impreses de les que li calen i donés instruccions malament. Aquesta sobreexpressió és el que provoca els desordres d'aquesta malaltia: danys neurològics, defectes cardíacs, deficiències del sistema hematopoètic i Alzheimer prematur.

Ara investigadors de la Universitat de Massachusetts han trobat com silenciar el cromosoma extra en cultius *in vitro* de cèl·lules de persones afectades per la malaltia, segons publica la revista científica *Nature*. D'aquesta manera, amb el cromosoma bloquejat, s'aconseguiria frenar l'avenç dels danys que provoca el trastorn. Tenint en compte que no hi ha cura, es tracta d'un important pas científic que podria tenir enormes repercussions. "No es pot perdre de vista que es tracta de cultius cel·lulars i que encara s'ha d'investigar molt, però és molt prometedor", valora Merit-

xell Pons, investigadora del Centre de Regulació Genòmica (CRG) de Barcelona, que juntament amb Mara Dierssen investiga també en la genètica d'aquesta malaltia. Els experiments s'han fet amb cèl·lules iPS del pacients. És a dir, amb cèl·lules mare induïdes a partir de cèl·lules ja diferenciades, en aquest cas fibroblasts.

Els investigadors deixen clar que la troballa no és sinònim de cura, ja que el tercer cromosoma hi és des que l'embrió és al ventre de la mare. En cas que la recerca dels investigadors de la Universitat de Massachusetts prosperés, primer en models animals i, més tard, en assajos clínics en persones, i donés lloc a un fàrmac, en el moment en què s'administrés sempre s'hauria produït algun tipus de dany. L'èxit de la intervenció "dependria en ca-

### Tres nadons de cada 10.000 naixements

S'estima que a Catalunya hi ha unes 5.000 persones amb síndrome de Down. Cada any neixen fins a 25 nadons amb aquesta síndrome. De fet, es calcula que, per cada 10.000 naixements registrats, tres nadons neixen amb aquesta afecció congènita causada per una alteració de la dotació cromosòmica. Malgrat la millora de la detecció precoç, el nombre d'afectats no disminueix, pel fet que han augmentat els embarassos de risc, els de mares de més de 35 anys. Tanmateix, s'ha avançat molt en l'esperança de vida dels afectats, que viuen una mitjana de 65 anys. La gran majoria són dependents i tots acaben desenvolupant Alzheimer.

da cas de l'afectació en el moment en què s'apliqués", explica Pons. Els investigadors sí que han aconseguit revertir algunes de les disfuncions cel·lulars, com el dèficit de proliferació dels precursors de les neurones.

### El mèrit dels investigadors

A Barcelona, el grup de recerca del CRG treballa amb un dels gens que intervenen en la malaltia, el DYRK1A, molt important en el desenvolupament neuronal i, per tant, clau en el deteriorament cognitiu que comporta la síndrome de Down. Al CRG han aconseguit silenciar-lo en la tercera còpia. Els investigadors han tingut èxit en models animals i estan fent assajos clínics amb malalts, als quals s'administra un component del te verd que aconsegueix frenar l'activitat d'aquest gen. Però aquest només és un dels gens de la complexa maquinària genètica que hi ha darrere la malaltia.

El mèrit dels investigadors de Massachusetts és que han trobat com silenciar tots els gens del tercer cromosoma, que és el que causa la síndrome de Down. "Ho han aconseguit de manera molt elegant. Han introduït per teràpia gènica un gen, el Xist, que en les dones, que tenim dos cromosomes XX, permet que aquesta X no se sobreexpressi i provoqui problemes", explica Pons. Es tracta d'un gen silenciador que han introduït dins del cromosoma utilitzant com a vehicle un enzim. Ara un dels grans reptes serà trobar un vector adequat per introduir-lo en el genoma d'un ésser viu. Els cultius *in vitro* també serveixen per estudiar la malaltia en el laboratori i entendre'n millor els fonaments moleculars. —

## en breu



ACN

### El Parlament insta Interior a prohibir el burca i les entitats ho rebutgen

Diverses entitats de defensa dels drets humans i d'immigrants, com SOS Racisme i Amnistia Internacional, van presentar ahir un manifest de rebuig a la prohibició de l'ús del burca i el nicab que es planteja el Govern. Segons el text, el burca és "molt minoritari" i, actualment, "no suposa cap problema". L'acte de presentació va coincidir amb el ple del Parlament que, amb els vots a favor de CiU, PSC, PP i C's, va instar Interior a estudiar la prohibició d'ocultar el rostre en espais públics.

### Impuls de 2,5 milions d'euros a l'ús educatiu dels mòbils a secundària

La Mobile World Capital Barcelona i la GSMA -que agrupa els principals operadors de telefonia mòbil- impulsen un programa, dotat amb 2,5 milions fins al 2018, perquè els estudiants de secundària puguin treballar amb les últimes solucions en tecnologia mòbil. Inclou aspectes com un programa acadèmic de conceptualització i disseny d'aplicacions.

### El nou edifici dels Encants obrirà les portes el 18 o el 25 de setembre



El nou mercat del Encants, després de la reparació, podrà obrir les portes el dissabte 18 de setembre o, com a molt tard, el 25 del mateix mes. Ho va assegurar ahir després d'una reunió amb els paradistes el gerent de l'Institut de Mercats Municipals de Barcelona, Jordi Torrades.

### La Generalitat recorrerà el Pla Hidrològic de l'Ebre al Suprem

El conseller de Territori i Sostenibilitat, Santi Vila, va anunciar ahir que ja està preparant un recurs al Tribunal Suprem contra el Pla Hidrològic de la Conca de l'Ebre. "La consideració ambiental de l'Ebre ha estat menystinguda, i això no ho podem tolerar com a país", va exclamar Vila al ple del Parlament. El conseller no descarta arribar al Tribunal Constitucional per la vulneració de competències o demanar l'empara europea.

### Trias aprovarà el pla d'usos de Ciutat Vella amb el rebuig del districte

El ple de l'Ajuntament de Barcelona donarà llum verda, la setmana que ve i gràcies a l'acord CiU-PP, a la modificació del pla d'usos de Ciutat Vella, que obre la porta a nous hotels al centre de la ciutat. Serà, però, sense el vistiplau del ple del districte -on CiU i PP no sumen-, que ahir va votar en contra del text. Hi va haver, també, una sonora protesta veïnal que, a l'inici, va avançar acompanyada de l'exregidora de Ciutat Vella Itziar González, autora del pla d'usos que ara es modificarà.