



# L'empremta genètica no tan sols depèn dels gens

Un projecte científic amb participació catalana completa el mapa dels senyals químics que fan que els mateixos gens facin una persona diferent d'una altra

✳ MÒNICA L. FERRADO

Per què el mateix gen encarregat de la producció de melanina, és a dir, de la pigmentació de la pell, s'acaba expressant de manera diferent en uns individus i en uns altres? De la mateixa manera, per què un mateix gen relacionat amb el càncer o l'Alzheimer acaba donant problemes a unes persones i a d'altres no? La diferència entre uns i altres no està tan sols en els 23.000 gens que formen la doble hèlix. Sovint els mateixos gens donen lloc a situacions diferents. Es troba, sobretot, en els estímuls externs i en els centenars de milers d'altres senyals químics que interactuen amb el genoma, els quals es podria dir que li donen personalitat, i que, quan l'any 2000 es va presentar el primer genoma humà, es pensava que eren *ADN porqueria*.

Ja fa temps que se sap que els gens tan sols són el 3% de la nostra empremta genètica, i que tots aquests senyals, més del 90% del material genètic, contenen milers d'instruccions que són les que, al cap i a la fi, posen en marxa un gen, amb més o menys intensitat. En un paral·lelisme amb els racons de l'Univers encara per descobrir, la matèria i l'energia fosques, també s'han reanomenat com a *ADN fosc*. I és el que, al cap i a la fi, es tradueix en el fet que algú predisposat manifesti una malaltia o no, o que uns siguin més morenos que d'altres.

## Varietat i diversitat

Entre aquests senyals hi ha els ARN i el micro-ARN, que són els que determinen el que s'anomena variabilitat genètica funcional. Just aquesta setmana *Nature* i *Nature Biotechnology* han publicat dos estudis que han permès completar el mapa de la variació genètica funcional en humans. S'emmarca dins del projecte Geuvadis, en què han participat 50 científics, entre els quals investigadors catalans del Centre de Regulació Genòmica (CRG) de Barcelona. S'ha utilitzat material genètic de 462 individus, dels quals ja s'havien recollit mostres biològiques a través del projecte 1000 Genomes. La feina de seqüenciació s'ha fet des del Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica de Barcelona

(CNAG).

El 70% dels gens estan regulats per ARN i micro-ARN. "El que hem aconseguit és establir com és la conversa que aquests mantenen amb els gens", explica Xavier Estivill, coordinador de l'aportació catalana i de la resta d'Espanya al projecte.

D'una banda, l'àcid ribonucleic, els ARN missatgers, s'encarreguen de fer la feina perquè els gens puguin sintetitzar proteïnes i altres molècules fonamentals per al cos. De l'altra, els micro-ARN s'encarreguen d'inhibir l'expressió d'un gen. "Quan una d'aquestes molècules no funciona com cal és com si els frens d'una bicicleta deixessin de funcionar", explica Estivill.

## Simplificar les coses

El mapa que han obtingut els científics és complex. Els humans comptem amb uns 23.000 gens, però els senyals que en condicionen la variabilitat pugen a centenars de milers que, a més, sovint treballen en grups. A simple vista, semblaria que la història de la genètica es complica. Per Estivill, però, precisament obre una nova porta a l'hora d'afrontar més fàcilment la complexitat de moltes malalties multigèniques (en les quals intervenen molts gens). "En aquestes malalties, orientar els fàrmacs als ARN pot simplificar les coses perquè al final les vies metabòliques convergeixen -explica l'investigador català-. En

**COMPLEXITAT**  
Els gens són com l'esquelet del genoma. Els senyals químics que fan que s'expressin d'una manera o d'una altra és el que ara han completat.



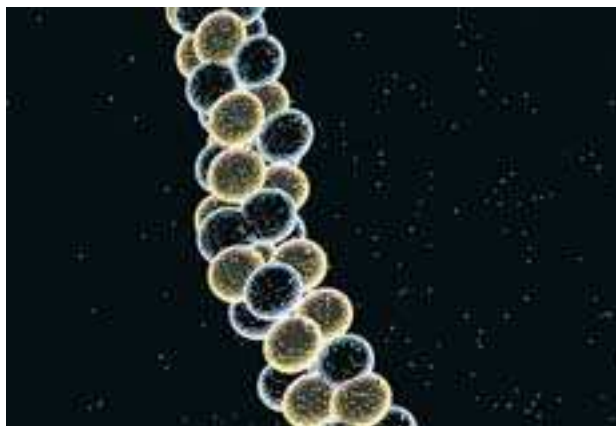
NIH

moltes malalties no n'hi haurà prou seqüenciant el genoma del malalt, també caldrà analitzar-ne la funcionalitat", afegeix.

Ara el següent pas és fer estudis per obtenir un full de ruta dels ARN i micro-ARN que intervenen en malalties com l'Alzheimer.

## Néixer amb un DNI genètic

Tenint en compte aquesta variabilitat que no depèn només dels gens -que tan sols són una part-, i té sentit seqüenciar d'una sola vegada i de manera rutinària el genoma dels nadons acabats de néixer? ¿Permetria això preveure possibles malalties i actuar per evitar-les, frenar-les o tractar-les millor? Aquesta mateixa setmana s'ha donat a conèixer que els Instituts Nacionals de Salut dels Estats Units iniciaran quatre projectes per analitzar els beneficis i les limitacions, tècniques i ètiques, de fer-ho. Se seqüenciarà el genoma de 204 nadons que neixin amb algun problema de salut i se'ls seguirà durant els seus primers cinc anys de vida. —



Clúster de molècules que formen la cadena de l'ADN. GETTY IMAGES







## Formació científica per a joves vocacions

El programa 'Bojos per la ciència' de la Fundació Catalunya - La Pedrera disposa de 154 places

✱ ARA

Per contribuir al foment de les vocacions, la Fundació Catalunya - La Pedrera ofereix un nou programa de formació que es durà a terme en col·laboració amb alguns dels principals centres de recerca de Catalunya. El programa *Bojos per la ciència* s'adreça als estudiants de batxillerat que tinguin interès i mostrin aptituds en el camp de les ciències. Les sessions es duran a terme durant 18 dissabtes a partir del mes de gener del 2014 i s'hi tractaran diversos temes científics actuals. El període d'inscripció estarà obert fins al 17 d'octubre.

Els estudiants inscrits hauran de passar per un procés de selecció. Aquest programa formatiu ofereix als estudiants l'oportunitat d'aprofundir en la teoria i les tècniques científiques en els camps de recerca proposats: química, bioquímica, biomedicina, noves tecnologies, arqueologia i economia.

Els alumnes podran viure realment com és la feina del científic, ja que treballaran als mateixos centres de recerca colze a colze amb els investigadors que hi treballen habitualment. D'aquesta manera podran experimentar com es fa ciència en un centre de recerca internacional, un fet que els permetrà guanyar experiència pràctica en les últimes metodologies d'avantguarda, així com posicionar-se per a una possible carrera professional dins la branca científica que hagin escollit.

El nou programa de formació gratuïta ofereix un total de 154 places a 6 centres de recerca de Catalunya. Els centres són: en química, l'Institut Català d'Investigació Química (ICIQ), a Tarragona; en arqueologia, l'Institut Català de Paleoeologia i Evolució Social (IPHES), l'Institut Català d'Arqueologia Clàssica (ICAC) i l'Institut Català

de Recerca en Patrimoni Cultural (ICRPC), a Tarragona i Girona; en noves tecnologies, La Salle, Universitat Ramon Llull, a Barcelona; en bioquímica, el departament de bioquímica i biologia molecular de la Facultat de Biologia de la Universitat de Barcelona; en biomedicina, l'Institut de Recerca Biomèdica (IRB Barcelona); en economia, el Centre de Recerca en Economia Internacional (CREI).

### Premis per als millors

D'altra banda, el 26 de setembre es tanca el termini per a participar en la 32a edició dels Premis de Recerca Jove convocats per la secretaria d'Universitats i Recerca, a través de l'Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca (AGAUR), que té com a objectiu fomentar les vocacions científiques entre els alumnes de secundària, batxillerat i cicles formatius de grau mitjà i superior.

Els Premis de Recerca Jove atorguen 72 premis als millors treballs de recerca en llengua catalana elaborats per estudiants de 3r i 4t d'ESO, batxillerat o cicles formatius de grau superior i mitjà conjuntament amb el professorat. També es premia l'esforç d'11 centres d'educació secundària per fomentar la participació de professorat i alumnat en aquesta convocatòria.

Els guardons estan dotats amb 750 euros, en el cas dels alumnes, i 2.500 euros en el cas dels centres, que destinaran a l'adquisició de publicacions per a la biblioteca o d'equipament científic docent.

Els treballs que es presentin poden ser de tipus experimental o teòric. Es valorarà la metodologia i el rigor científic, així com l'originalitat i l'interès, l'aplicació de tècniques de recerca en àmbits i objectius assolibles pels alumnes, la qualitat lingüística i la presentació i el caràcter interdisciplinari. —

### 1.000 GENOMES PER ENTENDRE EL PLANETA SENCER

El consorci internacional 1000 Genomes, impulsat per equips de recerca dels Estats Units, Alemanya, el Regne Unit i la Xina, ha seqüenciat el genoma de 1.092 persones amb la finalitat d'estudiar la naturalesa de la variació genètica en els éssers humans i la seva incidència sobre algunes malalties. En un futur s'espera arribar a seqüenciar-ne fins a 2.500 de 26 regions del món. En aquest projecte internacional, dirigit a crear un mapa d'alta resolució de les principals mutacions de l'ADN que afecten la salut humana, també hi participen investigadors catalans.

No tan sols permetrà avançar en moltes malalties, sinó que també aportarà

dades sobre l'evolució dels éssers humans. Les seves dades han contribuït al projecte ENCODE, una gran enciclopèdia de l'anomenat *ADN fosc*, coordinada també des del CRG per Roderic Guigó.

També hi participa el biòleg Marc Via, llicenciat i doctorat a la Universitat de Barcelona i col·laborador de la unitat d'antropologia del departament de biologia animal de la Facultat de Biologia, adscrita al campus d'excel·lència internacional Barcelona Knowledge Campus (BKC). El projecte és rellevant no tan sols per la quantitat de dades, sinó per la varietat de poblacions representades.

**DE NAIXEMENT**  
Un altre projecte estudiarà l'ADN de més de 200 nadons per determinar si tenir el genoma del naixement ajuda a actuar millor en salut.



**VOCACIONS**  
Joves estudiants fent pràctiques de química en un laboratori.

GETTY