

Un estudi revela que no tots els gens tenen la mateixa probabilitat de mutar

► Les diferències entre les taxes de mutació al llarg del genoma estan causades per la maquinària de reparació de l'ADN

BARCELONA | EFE

Un estudi del Centre de Regulació Genòmica (CRG) de Barcelona, que ha examinat 17 milions de mutacions en els genomes de 650 pacients de càncer, ha revelat que no tots els gens tenen la mateixa probabilitat de mutar i causar un tumor.

L'estudi, publicat a *Nature*, conclou que les principals diferències entre les taxes de mutació al llarg del genoma humà estan causades per la maquinària de reparació de l'ADN.

Els investigadors han descrit el funcionament d'un «corrector ortogràfic de l'ADN» que se centra principalment a les parts més importants dels cromosomes, les que contenen gens clau realment essencials.

Segons explica Ben Lehner, investigador de malalties relacionades amb l'envelliment del CRG,

copiar sense errors el gran llibre que és el nostre genoma cada vegada que una cèl·lula es divideix «és una feina complicada».

El científic destaca que les cèl·lules estan preparades per revisar i reparar els errors en l'ADN, però els errors no es corregeixen igual, cosa que significa que alguns gens tenen més probabilitat de mutar i de contribuir a la malaltia que altres.

Els científics van analitzar 17 milions de «variants d'un sol nucleòtid», és a dir, mutacions en les quals només canvia un nucleòtid (lletra) de la seqüència de l'ADN en 650 tumors de diferents teixits en éssers humans.

Les mutacions estudiades són somàtiques, és a dir, no són hereditades dels pares ni es transmeten als fills, sinó que s'acumulen per envelliment.

Moltes d'elles són el resultat de

l'exposició a agents mutàgens com fumar tabac o l'exposició a raigs ultraviolats, i altres apareixen de forma natural per errors generats en copiar l'ADN per renovar els teixits.

En el seu treball, Ben Lehner i el seu equip han demostrat que els errors genètics es reparen millor en algunes parts que en altres.

Aquesta variació la genera un mecanisme de reparació de l'ADN anomenat «reparació del malaparellament» que seria una espècie de corrector ortogràfic genòmic que ajuda a arreglar els errors en el genoma després de copiar-lo.

«Hem trobat que aquelles regions amb més gens encesos tenen una menor taxa de mutació. Això no és perquè succeeixin menys errors en aquelles regions sinó perquè el mecanisme que els repara és més eficient», diu Ben Lehner.

Segons l'estudi, la maquinària

cel·lular de reparació de l'ADN és molt precisa quan copia regions importants que contenen gens que són clau per al funcionament de les cèl·lules però treballa de forma més relaxada quan copia regions menys importants.

Diferència segons els teixits

Els investigadors del CRG també han vist que la taxa de mutació difereix prop d'un 10% en el genoma humà de cèl·lules provinents de diferents teixits.

Concretament, els tumors al fetge, a la zona colorectal i el sistema limfàtic presenten més mutacions en algunes parts dels nostres cromosomes, mentre que els tumors de mama, ovaris i pulmó acumulen més mutacions en altres regions.

Els científics han trobat que els gens més importants i que estan encesos en un teixit en particular

també mostren menys mutacions en els tumors d'aquest teixit.

«La diferència no està en el número de noves mutacions sinó en el mecanisme que manté aquestes mutacions sota control», va comentar l'investigador post-doctoral en el CRG i autor també del treball, Fran Supek.

«Gràcies a l'estudi de cèl·lules canceroses, ara sabem més sobre com es manté la integritat de l'ADN, la qual cosa és també molt important per a les cèl·lules sanes», va afegir Supek.

Els científics van observar que un cop el «corrector ortogràfic genòmic» deixa de funcionar en una cèl·lula, la informació comença a descompondre's, no només ràpidament, sinó que de forma equitativa en totes les parts del genoma i, independentment de si són parts importants o no, cap pot ser reparada correctament.

Dues «app» ajuden a rehabilitar pacients amb ictus

► Les aplicacions són gratuïtes i ajuden el malalt a fer exercicis i veure la televisió des del domicili

BARCELONA | EFE

Dues noves aplicacions per a dispositius mòbils, les *app* anomenades Mefacilyta i aMiAlcance, ajudaran pacients d'ictus en la fase de rehabilitació des del seu domicili i donaran accés a serveis perquè els usuaris puguin jugar o veure la televisió.

El director de la Fundació Vo-

dafone, Santiago Morena, va presentar aquestes dues noves aplicacions i va explicar que Mefacilyta ajuda el pacient en la seva fase de rehabilitació des del seu domicili i permet que el metge li envii els exercicis de rehabilitació de manera multimèdia.

El pacient accedeix als exercicis des de casa seva i el seu metge pot supervisar com es va produint la seva evolució, gràcies al fet de poder revisar els exercicis que s'han gravat durant el desenvolupament d'aquests.

Pel que fa a l'aplicació aMiAlcance, que està dividida en tres

plataformes, presenta aMiAlcance Televisió, que permet al pacient l'accés a la televisió mitjançant polsadors.

Accés als videojocs

Una altra plataforma és aMiAlcance Games, que pretén ser una solució que facilita a l'usuari l'accés a videojocs a través de diversos polsadors, a més de aMiAlcance Future Interfaces, un projecte dirigit a persones amb grans limitacions com la tetraplegia i l'ELA, amb la qual es persegueix que el pacient interacció amb el seu entorn.

La Vall d'Hebron ha participat en el seu desenvolupament i es presentaran al Mobile World Congress al mes de març

Amb Mefacilyta, el pacient accedeix als exercicis de rehabilitació a casa i el metge en supervisa l'evolució

«Estic convençut que aquestes plataformes ajudaran i facilitaran en la rehabilitació d'una manera substancial», va assegurar un pacient de l'hospital de la Vall d'He-

bron de Barcelona anomenat Luis, que va patir un ictus que l'ha afectat a la part superior del cos.

La Fundació Vodafone Espanya, en col·laboració amb la Unitat d'Ictus de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron (HUVH) de Barcelona, presentarà aquestes dues noves aplicacions en el Mobile World Congress (MWC) que se celebrarà a la capital catalana del 2 al 5 de març.

Les dues plataformes estan disponibles únicament per a telèfons mòbils del sistema operatiu Android i no es paga per a la seva descàrrega.

Dipsalut organitza per al juny un curs gratuït de control de contaminació acústica

GIRONA | DdG

Dipsalut, l'Organisme de Salut Pública de la Diputació, ofereix un curs bàsic de control de contaminació acústica. La formació està dirigida a aquells professionals de les comarques gironines –especialment a tècnics de les administracions locals– que hagin de dur a terme actuacions de mesura o de correcció acústica. Les inscripcions s'han de realitzar des de la pàgina web www.dipsalut.cat, accedint a l'apartat de Formació.

L'objectiu principal del curs és transmetre els coneixements bà-

Els alumnes aprendran a diferenciar els conceptes de so i soroll i els factors que fan que causi molèsties

sics per poder realitzar mesures acústiques (instrumentació, metodologia, paràmetres), així com donar a conèixer la legislació vigent en relació amb la gestió ambiental del soroll.

Els alumnes hi aprendran a diferenciar els conceptes de so i soroll i els factors que determinen



L'anterior edició del curs de control de contaminació acústica.

que causi molèsties; a calcular amb decibels; a utilitzar els aparells per mesurar el soroll i quins són els protocols i les condicions per prendre les mesures.

La formació –que és totalment gratuïta– es durà a terme a la seu de l'Organisme de Salut Pública (al Parc Científic i Tecnològic de Girona) els propers 1, 3 i 5 de juny.

OMS

Posen en marxa una nova política per l'ús segur de xeringues

GINEBRA | EFE/DdG

L'Organització Mundial de la Salut ha presentat una nova política sobre l'ús segur de xeringues per reduir i eliminar el seu ús en més d'una persona i la disseminació de malalties infeccioses com l'hepatitis i la sida. Cada any es posen 16.000 milions d'injeccions, de les quals un 5% són utilitzades per immunitzar nens i adults i un percentatge similar per procediments sanguinis i contraceptius injectables. El 90% són injeccions intramusculars o cutànies a través de les quals s'administren medicaments.