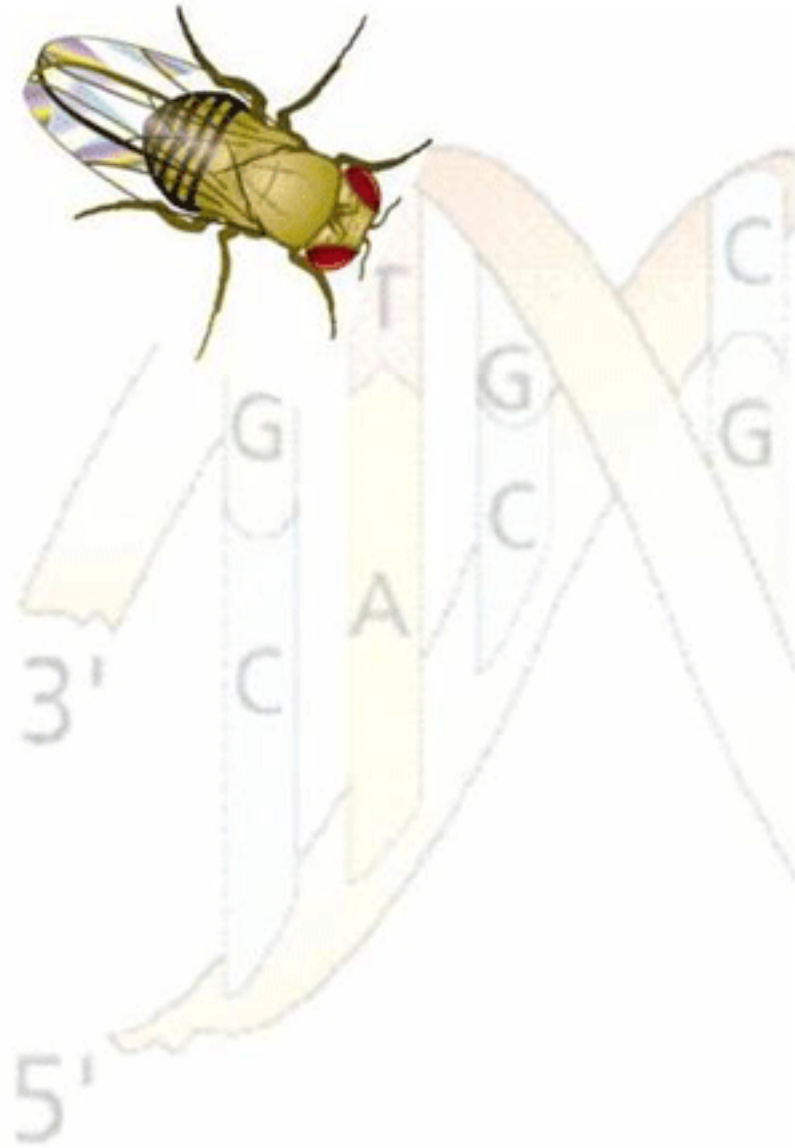


El contingut dels introns influeixen en la variació de les proteïnes

07/2007 - **Biologia.** La variació en la seqüència d'ADN és la base de la selecció natural i, per tant, l'estudi dels patrons de variació de les seqüències dels gens d'una espècie és imprescindible per entendre els mecanismes de l'evolució a nivell molecular. Els introns són seqüències d'ADN que formen part dels gens però que no codifiquen proteïnes i que, abans, es considerava que eren no funcionals. L'estudi genètic de la mosca del vinagre ha demostrat que el grau de variació de les proteïnes està relacionat inversament amb el tamany dels introns.



La variació en la seqüència d'ADN d'una espècie és la matèria primera sobre la qual actua la selecció natural i, per tant, l'estudi dels patrons de variació de les seqüències dels gens d'una espècie és imprescindible per entendre els mecanismes de l'evolució a nivell molecular. Els gens que són traduïts a proteïnes consten principalment de seqüències que es tradueixen a una proteïna (exons) i de seqüències no codificadores (introns). Els introns van ser considerats durant molt de temps com a no funcionals; no obstant, a l'actualitat l'anàlisi comparatiu de genomes complets ha demostrat que gran part de la seqüència d'ADN no codificadora de proteïnes està altament conservada entre espècies, indicant algun tipus de funcionalitat de les mateixes. El grup de recerca de Genòmica Bioinformàtica i Evolució del Departament de Genètica i de Microbiologia de la UAB, dirigit pels doctors Antonio Barbadilla i Alfredo Ruíz, ha duta terme una anàlisi tot utilitzant dades de variació d'ADN de l'espècie model dels estudis en genètica, *Drosophila melanogaster*, on es demostra que el grau de variació de les proteïnes està relacionat inversament amb el tamany dels introns. Els introns llargs contenen major quantitat de seqüència conservada que els introns curts i la presència d'aquestes seqüències conservades explica la relació entre tamany dels introns i variació a les proteïnes. Existeixen moltes evidències de que les seqüències no codificadores que estan conservades funcionen com a reguladores de l'expressió d'un gen. Això ha estat confirmat amb el conjunt de dades de *D. melanogaster*, ja que la presència

d'aquestes seqüències als gens està relacionada amb la complexitat al patró d'expressió d'una proteïna. Una proteïna que té un patró d'expressió complex és aquella que s'expressa en diferents teixits i estadis de desenvolupament, i conseqüentment està més limitada per selecció, ja que qualsevol variació en aquesta proteïna podria ser perjudicial per a l'organisme portador. Per tant, els gens que codifiquen per proteïnes amb patrons d'expressió complexes tenen introns llargs i conservats que contindrien la informació necessària per a l'expressió de la proteïna al teixit i al moment del desenvolupament exacte. Aquest resultat demostra que la selecció que actua al nivell de les seqüències de les proteïnes i al nivell de les seqüències reguladores de l'expressió de les proteïnes, estan acoplades; així que les mutacions en qualsevol de les dues classes de seqüències poden ser importants tant per a la supervivència dels organismes portadors com per a l'evolució de l'espècie.

Natalia Petit

Departament de Genètica i de Microbiologia

Petit, N; Casillas, S; Ruiz, A; Barbadilla, A. "Protein Polymorphism Is Negatively Correlated with Conservation of Intronic Sequences and Complexity of Expression Patterns in *Drosophila melanogaster*" *Journal of Molecular Evolution* Vol. 64, No. 5, pp 511-518.