



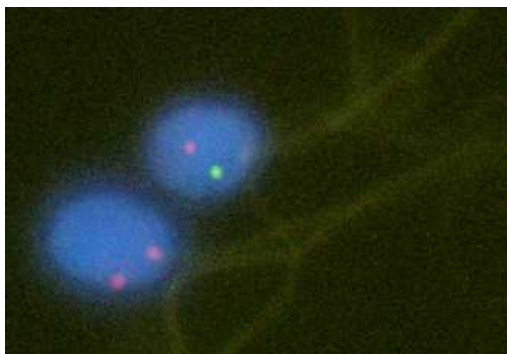
ACTIVITATS

TESIS

ENTREVISTES

AVENÇOS

A FONTS

**BIOLOGIA****AVENÇOS****Explorant l'evolució cromosòmica dels primats**

Comparant la seqüència genètica de diversos primats, entre ells l'home, investigadors de la UAB han estudiat el paper de les zones del genoma on trobem repeticions de seqüències. Aquestes regions podrien ser les propenses a més canvis durant l'evolució dels primats.

[+]

**A FONTS****El Síncrotró Alba pot ajudar en la lluita contra el càncer**

Durant els últims anys, diferents tècniques de raigs X generats en síncrotró que permeten una radioteràpia molt precisa i una producció d'imatges d'alta resolució, han estat testades en investigació contra el càncer arreu del món. El Síncrotró Alba, malgrat estar envoltat de centres de recerca biomèdica, encara no ha estat aprofitat en aquest sentit. Un nou projecte proposa aquest ús terapèutic del síncrotró.

[+]

**A FONTS****Proteïna ATR: vigilant la meïosi (Premi Aposta UAB 2011)**

La meïosi és el procés pel qual es generen les cèl·lules sexuals i que implica trencaments de cromosomes que cal reparar correctament per evitar mutacions heretables. Aquest projecte, guardonat amb un Premi Aposta 2011 de la UAB, pretén estudiar les funcions i els mecanismes d'acció de la proteïna ATR, implicada en la reparació del dany en l'ADN, durant la meïosi.

[+]

**AVENÇOS****Llum de síncrotró per tractar tumors cerebrals: dividir i vèncer**

El glioma és un dels tumors cerebrals més freqüents en adults però el tractament amb radioteràpia té molt mal pronòstic. Investigadors de la UAB han testat, en gliomes de rata, una tècnica de radioteràpia que subdivideix els feixos de raigs X i han trobat que permet atacar més eficientment el tumor tot minimitzant els danys als teixits circumdants.

[+]

**09/2006 - Anomalies cromosòmiques amb gran influència en la reproducció**

Hi ha petits defectes als cromosomes que generalment no tenen conseqüències per al nostre organisme, però que poden ser decisius a l'hora de la reproducció. Es el cas de les denominades inversions cromosòmiques, (canvi de sentit d'un fragment cromosòmic dins del cromosoma original). Científics de la UAB han estudiat aquestes alteracions i han conclòs que el risc genètic reproductiu d'aquests portadors és més gran a majors dimensions del fragment cromosòmic invertit.

**Referències**

Article: "Sperm studies in heterozygote inversion carriers: a review" Anton, E; Blanco, J; Egozcue, J; Vidal, F. *CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH*, 111 (3-4): 297-304 2005.

Les inversions són variants cromosòmiques estructurals que consisteixen en el canvi de sentit d'un fragment cromosòmic dins del cromosoma original.

En termes generals, no tenen repercussions en el fenotip dels individus portadors. No obstant, el comportament d'aquestes reorganitzacions durant la meïosi fa que els gàmetes (oòcits o espermatozoides) puguin ser cromosòmicament anormals. Durant la primera divisió meiótica, més concretament durant la profase I, els cromosomes homòlegs s'aparellen (sinapsi). L'aparellament homòleg en el cas de les inversions requereix la formació d'una estructura coneguda com "nansa d'inversió" que permet que els cromosomes quedin alineats en el mateix sentit (Fig 1).

Com a conseqüència, si els fenòmens de recombinació genètica característics del procés meiótic es donen dins del segment invertit, els cromosomes resultants poden patir pèrdues (deficiències) i guanys (duplicacions) de segments de DNA (Fig 1). Així doncs, els portadors d'inversions cromosòmiques són individus amb risc de produir gàmetes desequilibrats (risc reproductiu).

En el nostre laboratori s'han caracteritzat espermatozoides de cinc individus portadors de diferents inversions cromosòmiques. Mitjançant la tècnica d'hibridació in situ amb fluorescència (FISH) i aplicant una combinació de sondes adequada a cada cas, es va poder avaluar el percentatge de espermatozoides que presentaven pèrdues i guanys de DNA en cada un dels casos.

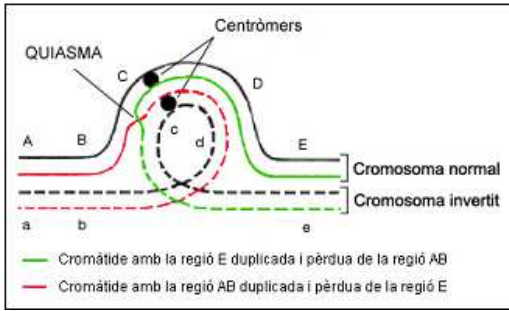
Les dades obtingudes en el nostre estudi i les derivades de la revisió d'altres casos publicats a la literatura va posar de manifest un elevat gran d'heterogeneïtat en el percentatge de gàmetes desequilibrats produïts (0%-38%).

Aquests casos també presentaven una gran variabilitat quant a la mida dels segments invertits, paràmetre descrit com determinant del comportament sinàptic d'aquestes regions. L'anàlisi estadística, utilitzant el Test de correlació de Pearson, va posar de manifest l'existència d'una correlació estadísticament significativa entre els percentatges de gàmetes desequilibrats observats i la mida dels segments invertits ( $P < 0.0001$ ) i també amb la proporció d'aquests segments dins el cromosoma afectat ( $P < 0.0001$ ) (Fig. 2).

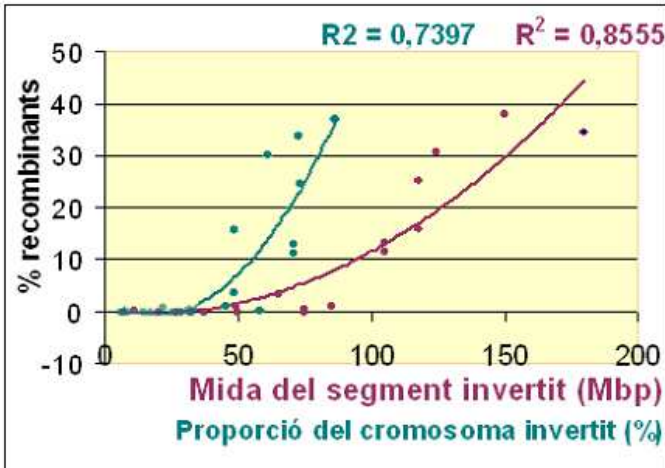
Aquests resultats permeten establir 3 tipus de risc genètic reproductiu basat en la mida dels segments:

- 1) Risc molt baix: en aquells casos on els segments invertits són molt petits (menys de 50 Mpb o menys del 30% del cromosoma) no s'han trobat espermatozoides desequilibrats. El segment invertit és massa curt per poder plegar-se i formar la nansa d'inversió, evitant la recombinació en aquesta regió.
- 2) Risc baix: en aquells casos on els segments invertits tenen entre 50 i 100 Mpb (o afecten entre 40%-50% del cromosoma), es troben un número molt baix de gàmetes desequilibrades (fins a un 3,5%). Per tant en inversions d'aquestes mides podria arribar a formar-se una nansa d'inversió en alguns casos permetent així la recombinació.
- 3) Risc moderat-sever: en aquells casos en que el segment invertit és molt gran (més de 100 Mpb o més del 50% del cromosoma), el número d'espermatozoides desequilibrats que s'observen és molt alt (fins un 50%). Per tant, hi ha un risc molt elevat de que, si es dona fecundació, els embrions que s'obtinguin siguin portadors de desequilibris cromosòmics que donin lloc a pèrdues embrionàries o a descendència afectada per anomalies genètiques de severitat variable.

Per altra banda, també es va avaluar la possible interferència de les inversions en la segregació d'altres cromosomes a través d'un estudi d'neuploidies pels cromosomes 18, X i Y. Aquest fenomen de destorb per part de les reorganitzacions cromosòmiques en el comportament d'altres bivalents va ser descrit amb el nom d'efecte Intercromosòmic (ICE). Es van detectar valors estadísticament significatius ( $P < 0.05$ ; Test de Chi-quadrat) en 1 dels 5 casos analitzats. Tot i això, la incidència i distribució d'aquest fenomen és encara força controvertida i la seva valoració mereix estudis més extensos.



**Figura 1:** Aparellament d'una inversió pericèntrica amb un punt de recombinació (quiasma) dins la nansa d'inversió.



**Figura 2:** Correlació entre el percentatge de gàmetes desequilibrades i la mida dels segments invertits.

**Ester Anton**  
 Departament de Biologia Cel·lular, de Fisiologia i d'Immunologia  
 Universitat Autònoma de Barcelona  
[Ester.Anton@uab.es](mailto:Ester.Anton@uab.es)

Si tens propostes: [premsa.ciencia@uab.es](mailto:premsa.ciencia@uab.es)

E-mail per rebre el nostre butlletí

Enviar