



ACTIVITATS

TESIS

ENTREVISTES

AVENÇOS

A FONTS

**BIOLOGIA****A FONTS****Una emotiva conferència culmina la visita de Jane Goodall a la UAB**

Una concorreguda i emotiva conferència va tancar la visita de la primatòloga Jane Goodall a la UAB amb motiu del Jane Goodall Institute Meeting. La seva trajectòria vital va ser l'eix vertebrador de la xerrada de Goodall, que també va donar a tots els presents, sobretot als joves, raons per mantenir l'esperança en el futur malgrat la situació actual.

[+]

**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.

[+]

**03/2006 - Novetats en el diagnòstic genètic preimplantacional**

**La tesi doctoral d'Aïda Pujol ha estudiat una variant del diagnòstic genètic preimplantacional en la fecundació in vitro. Va analitzar la irregularitat numèrica dels cromosomes en els oòcits i en el desenvolupament embrionari mitjançant la hibridació in situ fluorescent (FISH). Gràcies a això va poder indentificar els diferents mecanismes que produeixen aquesta anomalia.**

**Referències**

*Tesi: "Anàlisi citogenètica preimplantacional: alteracions cromosòmiques numèriques i estructurals", llegida per Aïda Pujol, l'1 de juny de 2005, i dirigida per la Dra. Joaquina Navarro Ferreté y el Dr. Jordi Benet Català.*

Durant l'etapa reproductiva femenina, cada mes s'allibera un oòcit amb capacitat reproductiva, és a dir, un oòcit preparat per ser fecundat i donar lloc a un embrió. Aquest oòcit està en estadi de metafase II (MII) i té una cèl·lula annexa, el 1er corpuscle polar (1CP), que no té capacitat reproductiva. Ambdues cèl·lules queden englobades dins la mateixa coberta (zona pel·lúcida) i estan formades per 23 cromosomes amb 2 cromàtides. Aquestes dotacions cromosòmiques són complementàries. L'anàlisi citogenètica del 1CP permet una caracterització indirecta de l'oòcit en MII sense comprometre la seva capacitat reproductiva. Això permet, dins un programa de fecundació in vitro (FIV), desenvolupar una variant del diagnòstic genètic preimplantacional en la que s'analitza el 1CP (DGP-1CP).

L'objectiu general d'aquest treball és estudiar la incidència d'aneuploidia (alteració en el nombre de cromosomes) en els oòcits i en els primers estadis del desenvolupament embrionari.

S'han utilitzat oòcits descartats de cicles de FIV per a desenvolupar una metodologia de hibridació in situ fluorescent (FISH) que permet detectar nou cromosomes en 1CPs i en MII. Fins ara, les absències de cromosomes o cromàtides en 1CP es consideraven artefactes però la valoració de la complementarietat 1CP- MII realitzada constata que només ho són una minoria (25,8%).

Tant la freqüència d'aneuploidia obtinguda per als nou cromosomes estudiats (47,5%) com el risc estimat d'aneuploidia per els 23 cromosomes (57,2%) són molt elevats. El risc estimat de segregació anòmala per cromosoma analitzat és del 0,89%.

S'han identificat diferents mecanismes de generació d'aneuploidies en l'oòcit: separació precoç de cromàtides germanes (observada amb més freqüència al 1CP que a la MII) i no-disjunció de cromosomes homòlegs en la meïosi i segregació anòmala en la mitosi de l'etapa proliferativa de la línia germinal (mosaïcisme gonadal). Aquest fenomen s'ha detectat en un 25,7% de les pacients analitzades i fa recomanable el diagnòstic prenatal a les pacients que quedin gestants després d'un DGP-1CP.

Aplicant DGP-1CP a dones amb cariotip normal (dones d'edat avançada), la incidència d'aneuploidia per als nou cromosomes ha estat del 60,4%, corroborant a aquest grup com a grup de risc per la presència d'aneuploidies. Aplicant-lo a dues pacients portadores de translocacions robertsonianes s'ha trobat una taxa d'aneuploidia molt alta per als cromosomes no implicats en la translocació (91,7% i 72,7%), independentment de les alteracions observades per als cromosomes de la translocació.

L'anàlisi d'aneuploidies en blastòmers de pacients portadors i portadores de translocacions recíproques mostra un alt índex d'aneuploidies de cromosomes no implicats en la translocació (60,3%) i també un alt percentatge de mosaïcisme (58,7%), tenint en compte tant els cromosomes implicats com els no implicats en la translocació. S'han trobat embrions normals o equilibrats per la translocació però aneuploides per altres cromosomes.

Sembla necessari l'estudi seqüencial de la segregació dels cromosomes implicats en la translocació i de les aneuploidies per altres cromosomes, en pacients portadors de translocacions.

Per a validar la interpretació del resultat de la FISH en l'anàlisi d'aneuploidia en cèl·lules proliferants, s'han estudiat cèl·lules en estadi de G0 (cèl·lules de Sertoli) i cèl·lules proliferants (limfòcits). En aplicar FISH en cèl·lules en proliferació s'estima que el 10,8% de dobles marques en excés trobades, en comparació amb les trobades en cèl·lules no proliferants, no són senyals partits, sinó deguts al procés de replicació. L'aplicació de FISH en cèl·lules en proliferació, com són els blastòmers, pot dificultar la interpretació dels resultats de FISH. Caldria incloure marcadors de l'inici o el final de la replicació per tal de ser usats simultàniament amb les sondes diagnòstiques de FISH en realitzar un DGP en blastòmers.

El DGP per a la detecció d'aneuploidies és un procediment més del que es disposa per tal d'oferir als pacients amb risc tot i que s'ha de valorar, en cada cas, si la seva aplicació pot ser beneficiosa.

**Aïda Pujol Masana**

**Departament de Biologia Cel·lular, de Fisiologia i d'Immunologia  
Universitat Autònoma de Barcelona**

[aida@pujolmuntala.es](mailto:aida@pujolmuntala.es)

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

**E-mail per rebre el nostre butlletí**

Enviar

© 2012 **Universitat Autònoma de Barcelona** - Tots els drets reservats

DL B.1187-2012 ISSN 2014-6388