



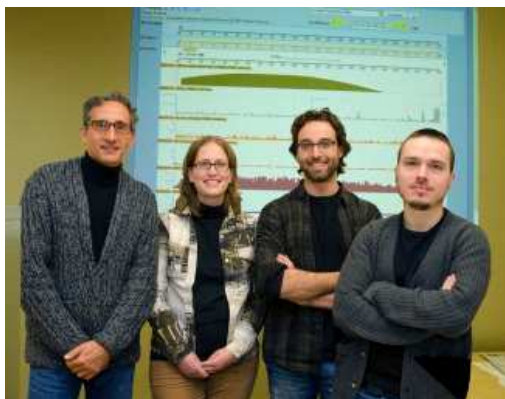
ACTIVITATS

TESIS

ENTREVISTES

AVENÇOS

A FONTS

**BIOLOGIA**

Els investigadors Antonio Barbadilla, Sònia Casillas, Miquel Ràmia i David Castellano, que juntament amb Maite Barrón consituteixen el Grup de Bioinformàtica de la Diversitat Genètica de la UAB. Foto: Antonio Zamora.

**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 Sincrotró Alba pot ajudar en la lluita contra el càncer**

Durant els últims anys, diferents tècniques de raigs X generats en sincrotró 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 Sincrotró 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 sincrotró.

[+]

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

La meiosi 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

**02/2012 - Revelen l'empremta de la selecció natural al llarg de tot el genoma**

Els primers resultats del projecte internacional *The Drosophila Genetic Reference Panel*, publicats a *Nature*, tracen per primera vegada el mapa detallat de l'empremta de la selecció natural al llarg de tot el genoma de l'organisme model de la genètica, *Drosophila melanogaster*. El projecte, amb una participació destacada de la UAB, ha generat una "biblioteca vivent" que permet a qualsevol científic analitzar la relació entre les variacions en el genoma i els trets observables dels individus amb una potència estadística sense precedents, fet que suposa un gran avenç per a l'estudi de les malalties d'origen genètic.

**Referències**

"*The Drosophila melanogaster Genetic Reference Panel*". Trudy F. C. Mackay, Stephen Richards, Eric A. Stone, Antonio Barbadilla, Julien F. Ayroles, Dianhui Zhu, Sònia Casillas, Yi Han, Michael M. Magwire, Julie M. Cridland, Mark F. Richardson, Robert R. H. Anholt, Maite Barrón, Crystal Bess, Kerstin Petra Blankenburg, Mary Anna Carbone, David Castellano, Lesley Chaboub, Laura Duncan, Zeke Harris, Mehwish Javaid, Joy Christina Jayaseelan, Shalini N. Jhangiani, Katherine W. Jordan, Fremiet Lara, Faye Lawrence, Sandra L. Lee, Pablo Librado, Raquel S. Linheiro, Richard F. Lyman, Aaron J. Mackey, Mala Munidasa, Donna Marie Muzny, Lynne Nazareth, Irene Newsham, Lora Perales, Ling-Ling Pu, Carson Qu, Miquel Ràmia, Jeffrey G. Reid, Stephanie M. Rollmann, Julio Rozas, Nehad Saada, Lavanya Turlapati, Kim C. Worley, Yuan-Qing Wu, Akihiko Yamamoto, Yiming Zhu, Casey M. Bergman, Kevin R. Thornton, David Mittelman & Richard A. Gibbs et al. *Nature*. 482: 173-178. 2012. doi:10.1038/nature10811.

Conèixer la relació entre la variació genètica i les característiques observables dels individus d'una espècie, com l'alçada d'una persona o la manifestació d'una malaltia hereditària, és un dels grans reptes de la biologia actual. Fins ara, només una petita part de la variació d'aquests trets -que els biòlegs anomenen el fenotip- s'ha pogut atribuir a variants genètiques.

Per poder analitzar la relació entre gens i fenotip, un projecte internacional en què ha participat com un dels investigadors principals el professor de la UAB Antonio Barbadilla i el grup que dirigeix de Bioinformàtica de la Diversitat Genètica, i que ha comptat amb la col·laboració del grup de Genòmica Comparada i Bioinformàtica dirigit pel catedràtic de la UB Julio Rozas, ha obtingut la seqüència completa del genoma de 168 línies procedents d'una mateixa població de *Drosophila melanogaster* (la mosca de la fruita, una espècie model d'estudi en genètica). Les línies poden ser consultades per qualsevol científic interessat en estudiar la base genètica d'un fenotip donat. Es tracta d'una autèntica biblioteca *in vivo*, mantinguda en condicions de laboratori, que facilita la detecció dels efectes genètics en el fenotip i que permetrà conèixer l'arquitectura genètica de malalties hereditàries.

L'anàlisi de la ingent quantitat de dades que contenen els 168 genomes complets, una tasca colossal que ha requerit un gran esforç d'especialistes en bioinformàtica i genètica de poblacions, està començant a donar els seus fruits. El primer, publicat a *Nature*, ha estat la detecció de l'empremta de la selecció natural al llarg de tot el genoma, la signatura molecular que la selecció natural ha deixat en els patrons de variació genètica en cada regió del genoma.

Tota nova mutació que contribueix a l'adaptació a l'ambient d'un individu s'expandeix ràpidament en el si de l'espècie -un procés anomenat selecció adaptativa-. Per contra, hi ha regions del genoma en les quals qualsevol mutació és perjudicial i acaba sent eliminada de la població, en un procés denominat selecció purificadora, de manera que la seqüència d'aquestes regions es conserva inalterada en el temps. Tots dos processos de selecció, l'adaptativa i la purificadora, deixen signatures moleculars característiques en el genoma. Mitjançant la comparació dels genomes d'un gran nombre d'individus de la mateixa espècie i d'altres espècies properes, els científics han aconseguit traçar el primer mapa d'alta resolució de la selecció natural d'un genoma, tant de les regions que codifiquen proteïnes com de les que no.

Els investigadors han observat que l'empremta de la selecció natural és present al llarg de tot el genoma, encara que la importància dels diferents règims de selecció depèn tant de les classes de llocs funcionals com de les regions del genoma que es considerin. Per exemple, s'ha observat que la selecció és més intensa i efectiva en el cromosoma X que a la resta de cromosomes, el que comporta una major velocitat d'evolució del cromosoma sexual. Una altra important observació és que la taxa de recombinació genètica (variable al llarg del genoma) juga un paper fonamental en la capacitat que té la selecció de millorar adaptativament les diferents regions del genoma. La probabilitat que una regió genòmica respongui eficientment a la selecció natural depèn del seu context recombinacional. En una regió amb poca o nul·la recombinació, la selecció no pot evitar la degradació funcional de la regió.

Per al professor de la UAB Antonio Barbadilla, un dels autors principals de l'estudi, "disposar de 168 genomes d'una única població natural és una oportunitat única per dur a terme l'estudi més complet a escala genòmica que mai s'hagi fet en una espècie". "Per a tot genètic de poblacions és un somni fet realitat poder utilitzar un conjunt de dades de la magnitud d'aquest projecte per poder posar a prova moltes hipòtesis que han estat en disputa durant dècades", afegeix Barbadilla.

Per estimar, emmagatzemar, gestionar i visualitzar totes les dades de variació en les

l'ADN, durant la meiosi.  
[+]

genomes, els investigadors de la UAB, en col·laboració amb els investigadors de la UB, han dissenyat i implementat un navegador per a dades de genòmica de poblacions fins ara inexistent: *the Population Drosophila Genome Browser* (PopDrowser). El navegador representa gràficament tota la informació extreta de les seqüències genòmiques, incloent les seqüències de DNA, les anotacions genòmiques, les estimes de diversitat nucleotídica; i calcula diversos test estadístics per determinar l'efecte de la selecció natural a nivell nucleotídic. El navegador PopDrowser es descriu en un article publicat *on line* a la revista Bioinformatics i es pot consultar lliurement a la direcció <http://popdrowser.uab.cat>.

**Antonio Barbadilla**  
**Departament de Genètica i de Microbiologia**  
**Institut de Biotecnologia i de Biomedicina "Vicent Villar Palasí" (IBB)**  
[antonio.barbadilla@uab.cat](mailto:antonio.barbadilla@uab.cat)

**Obtenir en PDF**

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

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

Enviar