



ACTIVITATS

TESIS

GRUPS DE RECERCA

ENTREVISTES

AVENÇOS

A FONTS

BIOLOGIA**AVENÇOS****El darrer licaó europeu**

L'investigador Joan Madurell-Malapeira, de l'Institut Català de Paleontologia Miquel Crusafont, descriu les restes d'una mandíbula de licaó de fa 830.000 anys trobada al jaciment de Vallparadís Estació (Terrassa). La troballa aporta noves dades sobre l'origen i l'evolució gradual d'aquest llinatge.

[+]

AVENÇOS**Rere les passes dels últims dinosaures europeus**

Investigadors de la Universitat de Saragossa i de l'Institut Català de Paleontologia Miquel Crusafont, descriuen les petjades de dinosaures més modernes d'Europa. Es tracta d'unes 30 restes distribuïdes per la formació de Tremp i que corresponen a diversos grups de dinosaures que van viure fa uns 65 milions d'anys, poc abans de l'extinció massiva d'aquests animals.

[+]

AVENÇOS**Descrites nou noves espècies d'insectes**

Investigadors de la UAB, en col·laboració amb científics d'altres institucions, han publicat una monografia sobre el gènere *Coletina*, un petit insecte, que viu a coves, és cec i gairebé transparent. Els científics han descrit nou noves espècies d'aquest insecte incrementant el número d'espècies del gènere de 12 a 21 a nivell mundial.

[+]

AVENÇOS**Un nou mecanisme d'inhibició enzimàtica, que actua "cap per avall"**

Investigadors de l'Institut de Biotecnologia i de Biomedicina i del Departament de Bioquímica i de Biologia Molecular de la UAB han descobert un nou mecanisme d'inhibició enzimàtica procedent d'un cuc marí tropical. L'anàlisi estructural d'aquesta inhibició podria ser molt útil per l'investigació biomèdica i biotecnològica.

[+]

09/2013 - Acumulació d'anomalies cromosòmiques en espermatozoides

Una investigació amb participació de la UAB ha estudiat com els portadors de translocacions recíproques cromosòmiques, una anomalia en la qual s'intercanvia material genètic entre dos cromosomes no homòlegs, acumulen també altres tipus d'anomalies en els cromosomes dels seus espermatozoides. Conèixer millor l'acumulació d'aquestes anomalies ajuda a millorar l'assessorament a les persones que són portadores d'aquestes translocacions quan desitgen tenir fills.

Referències

Godo A, Blanco J, Vidal F, Anton E. Accumulation of numerical and structural chromosome imbalances in spermatozoa from reciprocal translocation carriers. *Hum Reprod* 2013; 28(3):840-849

Les translocacions recíproques són un tipus d'anomalia cromosòmica consistent en un intercanvi de material genètic entre dos cromosomes no homòlegs. Els individus portadors d'aquestes reorganitzacions no solen tenir cap tret fenotípic distintiu però la seva fertilitat es pot veure compromesa ja que presenten un risc incrementat de produir gàmetes amb anomalies cromosòmiques.

Les anomalies cromosòmiques en els gàmetes d'aquests individus poden tenir dos orígens. D'una banda poden ser degudes a la segregació no equilibrada dels cromosomes implicats en la translocació durant el procés de la meiosi, la formació dels gàmetes. En el cas d'aquest tipus de reorganitzacions, els cromosomes han de formar una estructura anomenada quadrivalent per tal de poder aparellar les regions homòlogues de tots els cromosomes (Figura 1). El repartiment dels cromosomes que formen aquesta estructura a les cèl·lules filles resultants es pot donar segons 5 modes de segregació diferents. De totes les opcions, tan sols una, lialternant, donarà lloc a gàmetes normals o equilibrats. La resta de segregacions donaran lloc a gàmetes amb anomalies cromosòmiques estructurals.



Figura 1: Diagrama del quadrivalent que es formaria durant l'aparellament cromosòmic a meiosi en una translocació recíproca. A i B són els cromosomes normals. Der(A) i der(B) identifiquen als cromosomes reorganitzats.

D'altra banda, la presència dels cromosomes translocats pot provocar un fenomen de disturb en la segregació d'altres cromosomes no involucrats en la translocació. És el que es coneix com efecte intercromosòmic (ICE) i pot generar gàmetes amb anomalies cromosòmiques numèriques.

Per tal d'estimar el risc genètic reproductiu dels individus portadors de translocacions es realitzen estudis per valorar el contingut cromosòmic dels espermatozoides. La tècnica d'anàlisi emprada és la hibridació in situ fluorescent (FISH) que consisteix en la utilització de sondes de DNA que reconeixen específicament seqüències concretes dels cromosomes i que s'avalua mitjançant microscòpia de fluorescència. Habitualment, els estudis de segregació i d'ICE es realitzen de forma independent.

La originalitat del nostre estudi es basa en que es varen realitzar aquests dos tipus d'anàlisis sobre els mateixos espermatozoides mitjançant dues rondes seqüencials de FISH. Això va permetre poder establir una relació entre els dos esdeveniments mencionats. A més, la població d'estudi va constar de vuit individus portadors de diferents translocacions recíproques i tots ells havien mostrat en estudis previs increments de freqüències d'espermatozoides amb anomalies numèriques.

En primer lloc, en tots els individus, es va valorar la segregació dels cromosomes reorganitzats en una població d'espermatozoides escollits aleatòriament. Per cada cas es va utilitzar una combinació de sondes de DNA específica que va permetre identificar cadascun dels cromosomes implicats en la translocació (Figura 2). La freqüència mitjana d'espermatozoides normals/equilibrats observada en els vuit individus va ser de 43.8%. Aquest resultat s'ajusta als valors esperats per aquest tipus de reorganitzacions.

De forma paral·lela, també en tots els individus, es va analitzar la presència d'anomalies numèriques pels cromosomes 13, 18, 21, X/Y (estudi d'ICE) utilitzant sondes de DNA específiques per aquests cromosomes. Un cop identificats els espermatozoides portadors d'anomalies cromosòmiques, es van eliminar els senyals d'hibridació mitjançant un tractament específic i els portaobjectes es van sotmetre a una segona ronda de FISH per valorar el contingut referent als cromosomes reorganitzats.

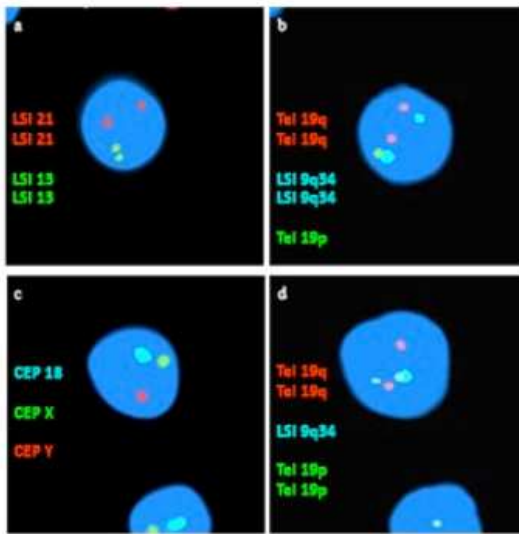


Figura 2: Imatges de la FISH seqüencial en espermatozoides d'un portador d'una translocació. A la columna de l'esquerra s'observen espermatozoides amb anomalies numèriques pels cromosomes 13/21 (a) o X/Y/18 (c). A la columna de la dreta s'observen els mateixos espermatozoides hibridats amb les sondes específiques per l'estudi de la segregació dels cromosomes reorganitzats.

Aquest disseny experimental va permetre realitzar l'estudi del comportament dels cromosomes implicats en cada translocació en els mateixos espermatozoides en els quals s'havia dut a terme l'estudi d'ICE (Figura 2). En aquest cas, els resultats de segregació van posar de manifest diferències en el patró de segregació que consistien en disminucions significatives en dues de les freqüències de segregació.

En resum, en portadors de translocacions recíproques, la producció de gàmetes aneuploides o diploides s'associa preferentment amb modes de segregació desequilibrats dels cromosomes reorganitzats. Aquestes dades indiquen una acumulació d'anomalies cromosòmiques, tant numèriques com estructurals, en els mateixos espermatozoides. Aquesta informació és rellevant per a la comprensió dels mecanismes meiòtics de no-disjunció en aquest tipus de reorganitzacions cromosòmiques, i també per millorar l'assessorament genètic reproductiu a oferir als individus portadors.

Anna Godo
 Departament de Biologia Cel·lular, de Fisiologia i d'Immunologia
anna.godo@uab.cat

Si tens propostes: premsa.ciencia@uab.es

E-mail per rebre el nostre butlletí

Enviar