

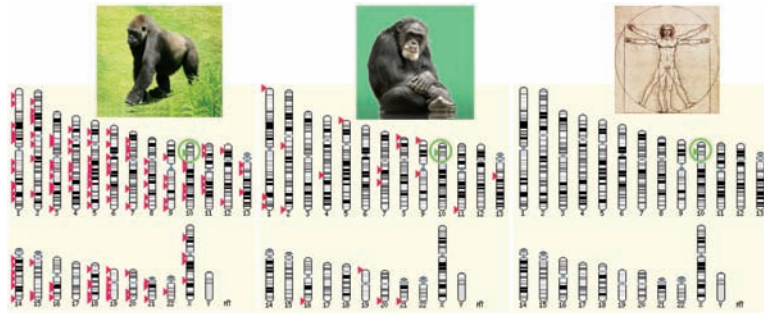
NOTÍCIES CIENTÍFIQUES / SCIENTIFIC NEWS

Humans i ximpanzés no són tan semblants

Núria Pérez

Fins fa poc es creia que els genomes dels humans i els dels nostres parents vius més propers, els ximpanzés, diferien només un 1,24 %. Un estudi publicat a *Nature* el 12 de febrer demostra que aquesta xifra pot ser fins a deu vegades superior. L'estudi ha estat realitzat per un equip internacional coordinat per Tomàs Marqués-Bonet i en el que també hi ha col·laborat Arcadi Navarro, tots dos científics del l'Institut de Biologia Evolutiva (UPF-CSIC).

L'article descriu en quatre espècies de primats l'estudi sistemàtic de les duplicacions segmentals —fragments grans d'ADN repetits moltes vegades al llarg del genoma. Això ha permès quantificar molt millor les diferències entre espècies.



Exemple d'una duplicació que s'ha expandit en els genomes del ximpanzé i el goril·la (fletxes vermelles), mentre que s'ha mantingut estable en el genoma humà (cercle verd) / Example of an expanded duplication in the genomes of chimps and gorilla (red arrow) that has stayed stable in the human genome (green circle)

Com que les duplicacions poden ser molt grans, sovint contenen gens complets. Les còpies d'aquests gens poden anar-se especialitzant (a base d'adquirir petites mutacions) fins esdevenir diferents de l'original. És així com es generen la majoria de gens únics d'una espècie: per duplicació i posterior especialització.

Segons Marqués i Navarro «potser gràcies a aquest tipus radical de mutació els humans varem aconseguir adaptar-nos al nostre entorn. Tal vegada és en aquest immens oceà de diferències on cal cercar els “gens d'humanitat” o els gens que donen lloc a determinades malalties pròpies de la nostra espècie, com ara l'autisme, l'esqui-

zofrènia o el retard mental. Encara no ho sabem, però hi estem treballant».

Humans and chimps are not so similar

Until now it was thought that the human genome and that of our closest relatives, chimps, differed only by 1.24 %. A study published in *Nature* on February 12 demonstrates that this number can be up to ten times higher. The study was done by an international group of researchers coordinated by Tomàs Marqués-Bonet and with the collaboration of Arcadi Navarro, both of them scientists at the Institut de Biologia Evolutiva (UPF-CSIC).

The article describes, in four primate species, the systematic study of segmental duplications, which are big fragments of DNA repeated many times along the

genome. This has allowed a better quantification of the differences between species.

Since the duplications can be very big, they often contain complete genes. The copies of these genes can specialize (by the acquisition of small mutations) and finally become different from each other. This is how the great majority of unique genes of a species are generated: by duplication and subsequent specialization.

According to Marqués and Navarro “maybe it is thanks to this radical kind of mutations that we humans could adapt to our environment. Perhaps it is in this huge ocean of differences where we need to search for the “humanity genes” or the genes that cause certain common diseases of our species, such as autism, schizophrenia or mental retardation. We don't know it yet, but we are working on it” ■

Nous polimorfismes associats amb el risc d'infart

Rosa Manaut / Marta Calsina

Un consorci internacional, en el que hi participen investigadors de l'IMIM-Hospital del Mar, ha descobert tres nous polimorfismes —petites variacions en els nucleòtids de l'ADN— relacionats amb l'infart agut de miocardi i n'ha confirmat uns altres sis. L'infart de miocardi és la primera causa de discapacitat i mort per malaltia als països desenvolupats, amb uns 85.000 casos a Espanya cada any.

Comparant l'ADN de 3.000 persones que havien patit un infart agut de miocardi abans dels 60 anys amb el de 3.000 persones sanes, els investigadors van seleccionar 1.400 polimorfismes. Aquests polimorfismes es van reanalitzar en uns altres 10.000 malalts i 10.000 persones sanes i se'n van confirmar 9 que augmenten el risc de presentar un infart agut de miocardi en un 10-15 % cadascun.

Segons Roberto Elosua (IMIM-Hospital del Mar): «Aquests resultats obren noves vies de recerca que, a la llarga, podrien contribuir al desenvolupament de nous fàrmacs per a la prevenció i tractament d'aquesta malaltia».

New polymorphisms associated to the risk of heart attack

An international consortium, with the participation of researchers at IMIM-Hospital del Mar, has discovered three new polymorphisms —small variations in the nucleotides of the DNA— that are related to the risk of heart attack, and has confirmed six known ones. Heart attack is the main cause of incapacity or death by disease in the developed world, with 85,000 cases in Spain every year.

Comparing the DNA of 3,000 people who had suffered a heart attack before the age of 60 to that of 3,000 healthy people, researchers selected 1,400 polymorphisms. These were reanalyzed in another 10,000 patients and 10,000 healthy people, and 9 polymorphisms were confirmed to increase the risk to suffer a heart attack by 10-15 % each.

According to Roberto Elosua (IMIM-Hospital del Mar): “These results open new research avenues that in the long term could contribute to the development of new drugs for the prevention and treatment of this disease” ■

L'heroïna és una droga en recessió. Un exhaustiu treball publicat a la revista *Addiction* revela que el nombre de persones que s'inicien en el consum d'heroïna a Espanya avui dia és un 95 % més baix que a principis dels 80, període en el que aquesta droga es va convertir en una veritable epidèmia a Espanya, amb més de 150.000 consumidors.

L'estudi, dirigit per Antònia Domingo, de l'IMIM-Hospital del Mar, ha analitzat dades de 167.753 persones amb problemes d'addicció a aquesta droga des del 1971 fins al 2005. Els investigadors remarquen, però, que el consum d'heroïna s'ha estabilitzat des del 2005 i que caldrà veure en futurs estudis quina és l'evolució d'aquesta addicció.

Heroin is a drug in recession. An exhaustive work published in the *Addiction* journal reveals that the number of people who start using heroin in Spain is nowadays 95 % lower than it was at the beginning of the 80's. At that time this drug became a huge epidemic in Spain, with more than 150,000 consumers.

The research, directed by Antonia Domingo of IMIM-Hospital del Mar, has analyzed information of 167,753 people addicted to this drug from 1971 to 2005. The researchers emphasize, however, that heroin consume has been more stable since 2005 and that future research will be necessary to see the evolution of this addiction.

Estudiant fàrmacs a l'espai. Un projecte per millorar el coneixement sobre el comportament de fàrmacs a l'espai, coordinat per dos estudiants de la UAB i la UPC i auspiciat pel Grup de Recerca Clínica en Farmacologia Humana i Neurociències de l'IMIM-Hospital del Mar, ha estat triat per l'Agència Europea de l'Espai per participar en la iniciativa «Fly your thesis!» el proper mes d'octubre. «Fly your thesis!» dona l'oportunitat a estudiants de doctorat i màster d'Europa de dissenyar i portar a terme un experiment científic en condicions de microgravetat.

El projecte seleccionat pretén estudiar el comportament dels transportadors ABC, un dels principals sistemes



de transport de medicaments de les cèl·lules humanes, en condicions de microgravetat. L'objectiu final és ajudar al desenvolupament de sistemes autònoms de cura mèdica a l'espai.

Els estudis seleccionats per «Fly your thesis!» es duran a terme durant tres vols parabòlics en un Airbus A300 ZERO-G que reduirà els motors al mínim mentre descriu una paràbola en caiguda lliure. Durant els 20 segons que dura la paràbola s'aconsegueixen dins la cabina unes condicions properes a l'absència de gravetat.

Studying drugs in space. A project to improve our knowledge about drugs' behavior in space, coordinated by two students of UAB and UPC and supported by the Research Group on Human Pharmacology and Clinical Neurosciences of IMIM-Hospital del Mar, has been chosen by the European Spatial Agency to participate in the initiative “Fly your Thesis!” next October. “Fly your thesis!” gives PhD and master students in Europe the chance to design and execute a scientific experiment in microgravity conditions.

The selected project aims to study the ABC transporters, one of the main drug transport systems in human cells, in microgravity conditions. The final goal is to help in the development of autonomous systems for medical treatment in space.

The studies selected for “Fly your Thesis!” will be done during three parabolic flights in an Airbus 300 ZERO-G. The plane will reduce the engines to the minimum while it describes a parabola in a free fall. In the 20 seconds that the parabola lasts, the conditions in the cabin become close to those at zero gravity ■