

VALÈNCIA, CAPITAL DE LA GENÈTICA DURANT TRES DIES

Buscant els orígens

Durant els dies 24, 25 i 26 d'octubre, més de dos-cents genètics, de divuit països, assistiran a la «Conferència internacional sobre el genoma humà».

Martí Domínguez Romero

Vora dos-cents investigadors entre els quals es troben els premis Nobel Palade, Severo Ochoa i Watson, els científics Ayala, Cerdà, Chambón, Fracarro, Grisolia, Maddox, Mayor-Zaragoza, Mirzabekov, Pardue, Pettersson i Primo Yúfera, es reuniran pròximament a València per parlar del genoma humà.

La conferència consistirà en una sèrie de taules rodones, on hi haurà un moderador, un ponent i una sèrie de participants (entre 5 i 12), que disposaran de 5 a 10 minuts per explicar el seu punt de vista sobre el tema tractat. Finalment, s'establirà una discussió que no excedirà la mitja hora. Entre els assistents valencians destaquen el Dr. Grisolia, el Dr. Mensua i el Dr. Moya, el primer dels quals ha estat un dels principals organitzadors.

¿Què és el genoma?

De sempre, l'home ha buscat la raó per la qual els fills s'assemblen als pares. En les reunions familiars, es gaudeix establint semblances, i de vegades, resulta esborronador comprovar com *la sang* fa que tota la família dispose, per exemple, d'un nas d'unes característiques cyranianes.

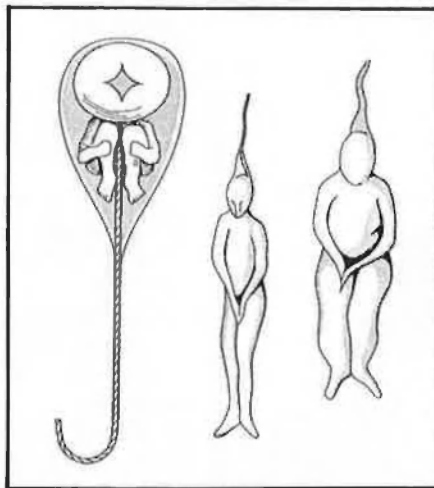
Des de 1860, aproximadament, es coneix la relació existent entre espermatozou i òvul; això no obstant, ¿què tenen aquests que permeten el desenvolupament d'un nou individu? Durant un temps, es va pensar que dins de l'espermatozou hi havia un petit home (homúnculs) ja constituït i absolutament pitjat, que es desenvoluparia en el cos de la dona, en rebre els aliments necessaris. Avui, la genètica ha resolt l'enigma: l'espermatozou és el portador de la meitat de la informació genètica, que junt amb l'altra meitat aportada per l'òvul, compon la dotació genètica completa del nou individu.

Cada cèl·lula del nostre organisme té la mateixa informació genètica.

Aquesta es troba en unes estructures, situades al nucli cel·lular, denominades cromosomes (l'espècie humana en té 46). Els cromosomes estan formats per ADN (àcid desoxiribonucleic), proteïnes bàsiques, i en menor quantitat, ARN (àcid ribonucleic) i proteïnes àcides. En aquest ADN trobem regions, més o menys extenses, que produeixen (codifiquen) proteïnes. Aquestes regions que s'expressen se les denomina gens i representen la unitat bàsica hereditària. Al conjunt de gens d'un individu se'l coneix per genoma.

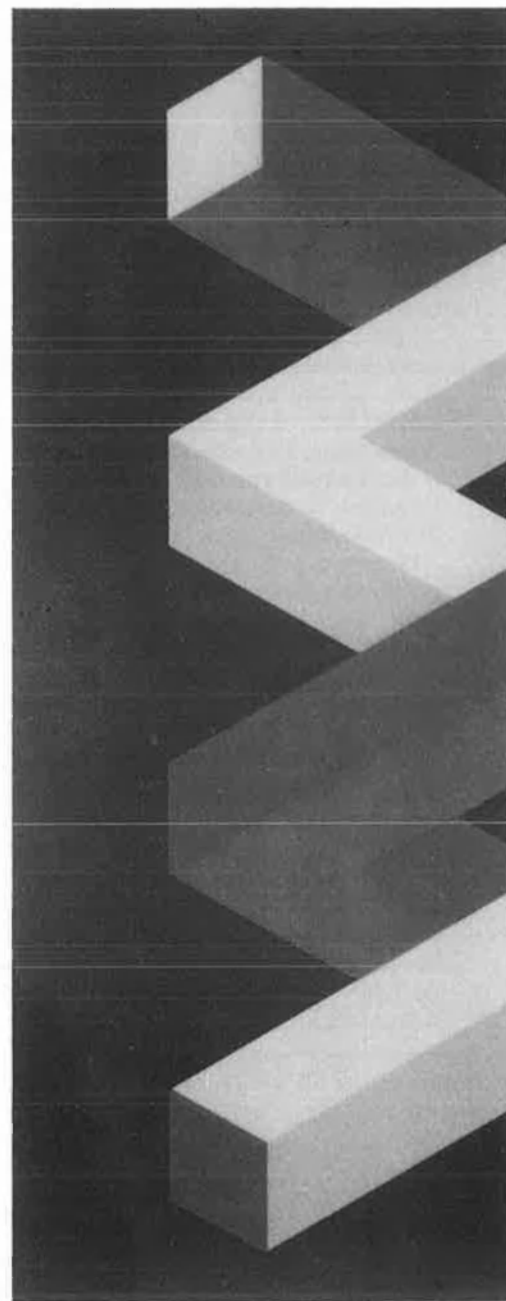
L'elaboració d'un mapa del genoma humà

L'ADN està format per petites molècules, denominades nucleòtids, que formen el seu esquelet, com si d'una escala de caragol es tractara. Aquesta estructura superenrotllada és coneguda pel nom de *dobte-hèlix*, i fou descoberta per dos premis Nobel: Watson i Crick. Els esglaons de l'escala estan construïts per quatre tipus de maons, coneguts en l'argot científic per *bases*,



«Homúnculs» que es pensava veure dins dels espermatozous humans».

i que són: l'adenina (A), la timina (T), la guanina (G) i la citosina (C). Cada tres d'aquestes bases formen un *triplet*, i codifiquen per a un aminoàcid, la

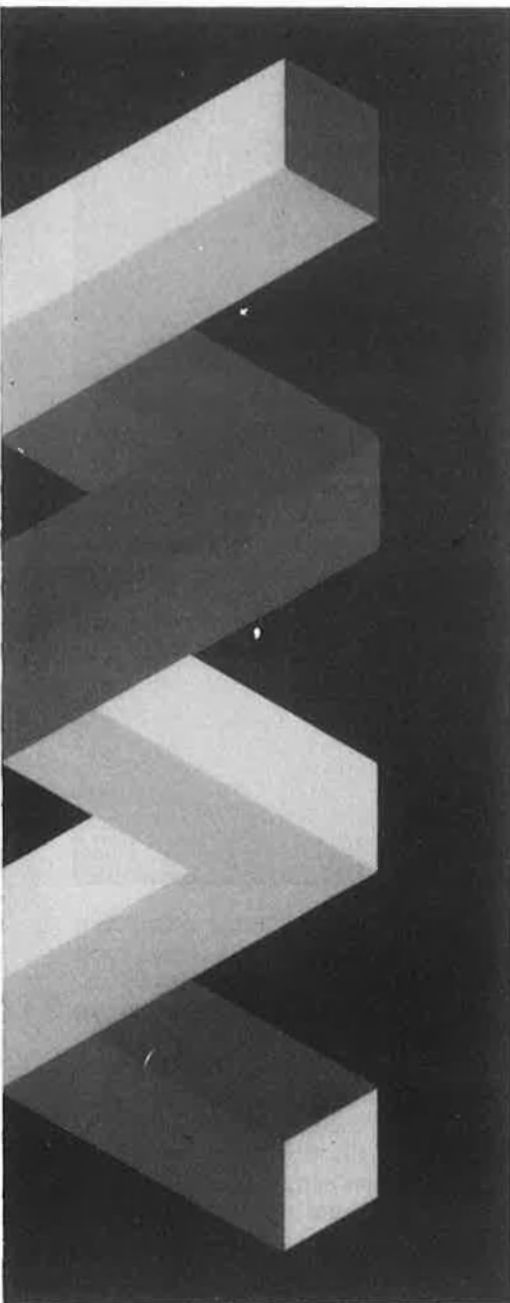


unió dels quals forma les diferents proteïnes de l'espècie.

Imagineu, per una estona, un fragment d'ADN que duguera la següent informació: ATACGACCTGTT, i que cada triplet codificara per a una paraula en comptes de per a un aminoàcid. Per exemple, el triplet ATA=la, CGA=persiana, CCT=és i GTT=verda: la frase resultant seria «la persiana és verda», que en el cas real representaria una proteïna que tindria una funció determinada en el nostre organisme.

Elaborar un mapa del genoma humà significa, doncs, desxifrar la se-

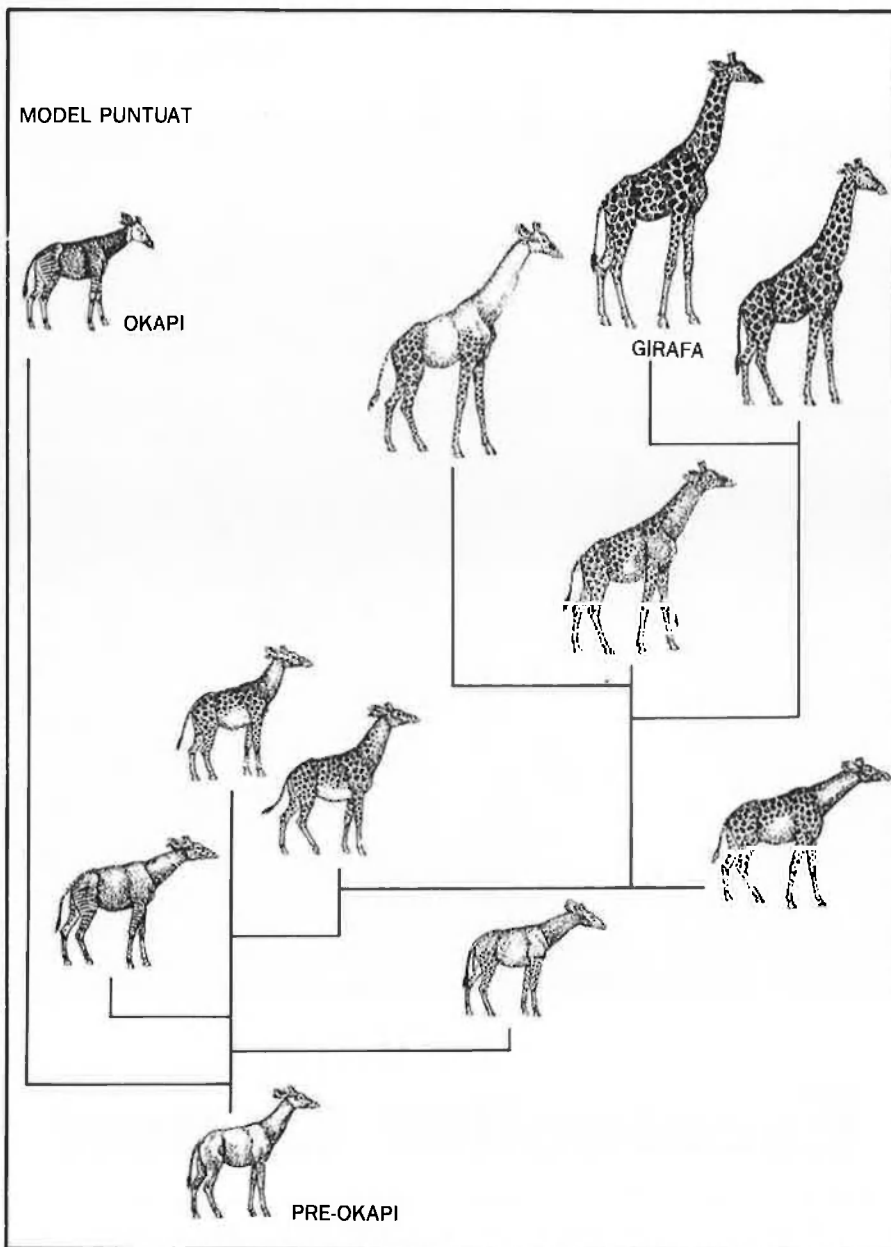
La «doble-hèlix», de Watson i Crick, símbol utilitzat en la conferència.



qüència de bases que té cadascú dels nostres cromosomes. Això permetrà algun dia conèixer les enormes *biblioteques* que s'amaguen en el nostre ADN. A més, la realització d'aquest mapa potenciarà el desenvolupament de noves tecnologies, com per exemple la tècnica robòtica o els sistemes computaritzats.

L'explicació genètica de l'evolució

Quan Darwin va escriure *L'origen de les espècies*, sabia que les espècies evolucionaven, però no podia explicar



Les espècies han pogut evolucionar gràcies a les mutacions favorables.

com. No coneixia el mecanisme: sabia que hi havia una selecció natural, que el més apte era el que sobrevivia; però, ¿què feia que un individu fóra més apte que un altre? ¿Què feia que un individu tinguera més pèl que la resta i poguera així resistir millor l'hivern, o que posseïra un coll més llarg que li permetia abastar les fulles que els seus companys de grup no havien pogut aconseguir?

L'explicació cal buscar-la de nou en el material hereditari, en l'ADN. La informació de l'ADN es copia per mecanismes prou complexos (replicació), per a produir nous ADN's, i permetre la formació de noves cèl·lules. Però, de vegades, es produeixen errors, translocacions, etc. Aquestes alteracions, que tenen generalment una repercussió sobre l'individu, i que poden afavorir-lo

o desafavorir-lo, es coneixen per *mutacions*.

Per exemple, figureu-vos que la seqüència ATTCCGAGCTATCAGG-GCATC codificava per al vers de Joan Fuster «Jo t'inventava noms o altres carícies» i que per un error en la replicació (és a dir en la impremta), la part de l'ADN que codifica per a la primera *v* de *inventava* mutara i donara lloc a una *t*. El vers quedaria: «Jo t'intentava noms o altres carícies». En realitat, això és el que va ocórrer en publicar Fuster el seu poemari *Escrit per al silenci*: el linotipista es va enganyar, i en paraules de Fuster «va donar lloc a un vers penosament cacofònic... però francament bonic». És a dir, a una mutació favorable. Però imagineu-vos que hauria resultat si haguera posat qualsevol altra lletra de l'alfabet. □