

Un banc de malalties genètiques



El BioBanc de Reparació del DNA de la Universitat Autònoma de Barcelona aplega teixits de pacients amb malalties causades per deficiències en la reparació del DNA.

Les malalties provocades per deficiències en la reparació del DNA són molt desconegudes perquè tenen una incidència molt baixa sobre la població. Molt poca gent n'està afectada. Però els qui les pateixen tenen una elevadíssima predisposició genètica al càncer. El BioBanc de Reparació del DNA, que funciona a la Universitat Autònoma de Barcelona des del passat mes de març, pretén recollir teixits i DNA d'aquest tipus de malalts per tal de facilitar la recerca sobre aquestes patologies concretes i sobre el càncer en general.

En concret, aquestes malalties són la xerodermia pigmentada, l'anèmia de Fanconi, l'atàxia telangiectàsica i la síndrome de Nijmegen.

El director del BioBanc, Jordi Surralés, que és també investigador del Grup de Mutagènesi del Departament de Genètica i Microbiologia de la UAB, explica que la primera de les esmentades, la xerodermia, seria molt semblant a la que teòricament patien els nens protagonistes de la pel·lícula d'Alejandro Amenábar *Los otros*. Els afectats tenen una sensibilitat extrema a la llum solar i pateixen anomalies en la pigmentació de la pell que, moltes vegades, acaba generant un càncer. Concretament, presenten una predisposició al càncer de pell mil vegades superior a la d'una persona sana. Aquesta malaltia, com les altres esmentades, es produeix perquè els anomenats gens de reparació del DNA no fan la seva funció correctament. Dins del DNA, hi ha uns 130 gens que tenen la funció de protegir-lo de les mutacions que contínuament l'amenacen per factors endògens o exògens, com ara els mutàgens químics o les radiacions. El mal funcionament dels gens autoprotectors fa que les mutacions s'acumulin i la predisposició al càncer augmenti.

La recerca d'aquestes estranyes malalties, per tant, pot tenir conseqüències que van molt més enllà del pur tractament dels malalts afectats per elles: investigar-les és investigar directament la causa de molts càncers.

En aquest sentit, el BioBanc tampoc té l'únic objectiu de facilitar la investigació de teràpies gèniques per lluitar contra les malalties derivades per deficiències en la reparació del DNA —que també—, sinó que vol ser una eina per esbrinar els mecanismes cel·lulars de prevenció del càncer i treure'n conclusions.

El BioBanc, que està majoritàriament finançat pel Ministeri de Ciència i Tecnologia, congelarà i mantindrà, en una primera fase, línies cel·lulars de malalts de la xerodermia pigmentada i línies cel·lulars i DNA de famílies de malalts de l'anèmia de Fanconi, com també cèl·lules deficientes en reparació derivades de càncer de còlon i càncer de mama hereditaris. En una segona fase, recollirà i conservarà mostres de pacients d'altres tipus de càncer i pacients d'atàxia telangiectàsica i de síndrome de Nijmegen.

Àlex Milian