

Societat

Publiquen el mapa de la variació genètica funcional en humans

L'estudi mesura l'expressió dels gens d'uns 500 individus i hi ha participat el CRG

16/09/13 02:00 - BARCELONA - [XAVI AGUILAR](#)

Un consorci europeu en què participen 50 científics de 9 centres de recerca van presentar, ahir, l'estudi més gran que mai s'ha realitzat sobre la variació genètica funcional en poblacions humanes gràcies a la seqüenciació de l'ARN, creant així un mapa que assenyalava les causes genètiques de les diferències entre individus.

El treball, publicat a les revistes *Nature* i *Nature Biotechnology*, enllaça la informació del genoma humà (ADN) amb l'activitat funcional d'aquests gens a nivell de l'ARN, que s'ocupa que la informació de l'ADN s'expressi més enllà del nucli de la cèl·lula que el conté i s'activin determinades funcions que ens fan ser com som.

Els científics han mesurat l'activitat genètica (és a dir, l'expressió dels gens) seqüenciant l'ARN en cèl·lules de 462 individus de qui ja s'havia seqüenciat l'ADN en el marc del projecte *1.000 genomes*. Així, doncs, aquest estudi afegeix una interpretació funcional al catàleg més important de genomes humans. A més, els resultats són oberts a tota la comunitat científica i s'han fet seguint uns criteris estàndard, de manera que són fàcilment comparables.

“La riquesa de la variació genètica que afecta la regulació dels nostres gens ens ha sorprès”, assegura la coordinadora de l'estudi, Tuuli Lappalainen, de la Universitat de Stanford. “És important que ens fem una idea de les lleis generals del funcionament del genoma humà en comptes de fixar-nos en gens individuals”, hi afegeix.

L'estudi s'ha fet en el marc del projecte *Geuvadis*, finançat per la Unió Europea i coordinat per Xavier Estivill, cap de grup al Centre de Regulació Genòmica (CRG) a Barcelona. Una altra institució catalana, el Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica (CNAG), també ha pres part en la investigació. “Hem creat un recurs molt valuós per a la comunitat internacional de genòmica humana,” comenta Estivill.

Darrera actualització (Dilluns, 16 de setembre del 2013 02:00)

Publicat a

[El Punt Avui](#). Edició Nacional 16-09-2013 Pàgina 26



Mostres de sang esperen per ser analitzades en un laboratori d'ADN d'Anglaterra Foto: REUTERS.

Notícies de ...

[Barcelona](#)

DESA LA NOTÍCIA A:

Desar-la al meu compte

Seguir la notícia

Des del [registre](#) pots veure i gestionar totes les notícies desades i de les que en fas seguiment.