



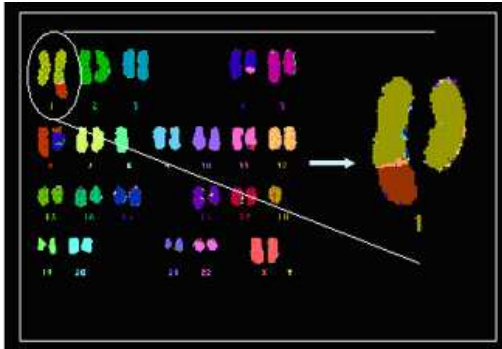
ACTIVITATS

TESIS

ENTREVISTES

AVENÇOS

A FONTS

BIOLOGIA

Exemple d'una limitació de la FISH multicolor. Visualització ràpida d'una petita inserció de material cromosòmic a la zona on s'ha produït la translocació entre els cromosomes 1 i 6 (fletxa). L'anàlisi meticulós dels perfils obtinguts pel software permet considerar l'inserció com a falsa. La posterior hibridació amb sondes de pintat cromosòmic específic va confirmar l'absència de la inserció.

A FONTS**Una emotiva conferència culmina la visita de Jane Goodall a la UAB**

Una concorreguda i emotiva conferència va tancar la visita de la primatòloga Jane Goodall a la UAB amb motiu del Jane Goodall Institute Meeting. La seva trajectòria vital va ser l'eix vertebrador de la xerrada de Goodall, que també va donar a tots els presents, sobretot als joves, raons per mantenir l'esperança en el futur malgrat la situació actual.

[+]

AVENÇOS**Explorant l'evolució cromosòmica dels primats**

Comparant la seqüència genètica de diversos primats, entre ells l'home, investigadors de la UAB han estudiat el paper de les zones del genoma on trobem repeticions de seqüències. Aquestes regions podrien ser les propenses a més canvis durant l'evolució dels primats.

[+]

A FONTS**El Síncrotró Alba pot ajudar en la lluita contra el càncer**

Durant els últims anys, diferents tècniques de raigs X generats en síncrotró que permeten una radioteràpia molt precisa i una producció d'imatges d'alta resolució, han estat testades en investigació contra el càncer arreu del món. El Síncrotró Alba, malgrat estar envoltat de centres de recerca biomèdica, encara no ha estat aprofitat en aquest sentit. Un nou projecte proposa aquest ús terapèutic del síncrotró.

[+]

A FONTS**Proteïna ATR: vigilant la meiosi (Premi Aposta UAB 2011)**

La meiosi és el procés pel qual es generen les cèl·lules sexuals i que implica trencaments de cromosomes que cal reparar correctament per evitar mutacions heretables. Aquest projecte, guardonat amb un Premi Aposta 2011 de la UAB, pretén estudiar les funcions i els mecanismes d'acció de la

03/2006 - Diagnòstics més precisos gràcies a noves tècniques de citogenètica molecular

Cristina Hernando ha presentat la seva tesi doctoral on evidencia la utilitat de les noves tècniques de citogenètica molecular per a la caracterització de petits desequilibris i reorganitzacions del genoma en diferents teixits. La principal aportació d'aquesta tesi ha estat l'establiment de diferents correlacions entre les anomalies cromosòmiques detectades i les característiques clíniques observades en cada pacient.

Referències

Tesi: "Caracterització de anomalies cromosòmiques en diagnòstic pre y postnatal mediante tècniques de citogenètica molecular", llegida per Cristina Hernando Davalillo, 30 de març de 2005 i dirigida per Carme Fuster Marquès.

Cal destacar, que les malformacions congènites són sovint el resultat de l'acumulació de molts canvis genètics. La pèrdua o guany de segments cromosòmics d'una mida similar pot tenir conseqüències molt diferents, depenent del nombre i funció dels gens que es trobin en el fragment implicat. Avui en dia, es coneixen poques regions cromosòmiques específiques associades a síndromes clíniques ben definides.

Des de fa uns deu anys l'equip dirigit per la Dra. Fuster porta a terme una línia de recerca dedicada a determinar regions cromosòmiques críptiques associades a malformacions congènites específiques o a problemes d'infertilitat mitjançant l'aplicació de diferents tècniques de citogenètica molecular basades en la hibridació "in situ" fluorescent. La finalitat del seu treball és facilitar la tasca als biòlegs moleculars en el mapatge de gens implicats en l'etiologia d'aquestes patologies. Els principals objectius d'aquesta tesi han estat la posada a punt i optimització de les tècniques de FISH multicolor (24 colors) i d'Hibridació Genòmica Comparada utilitzant diferents teixits emprats rutinàriament en el diagnòstic prenatal i postnatal per tal d'identificar anomalies cromosòmiques constitucionals tant heretades com produïdes de novo i l'establiment de noves associacions entre genotip i fenotip. Un dels aspectes més rellevants ha estat la determinació de les limitacions d'aquestes tècniques i del softwares emprats.

La combinació de les tècniques de citogenètica convencional, FISH i CGH ha permès identificar: 27 monosomies i trisomies parcials, 15 cromosomes marcadors supernumeraris i 9 reorganitzacions complexes i/o críptiques; així com establir diferents correlacions genotip-fenotip tant d'alteracions autosòmiques com gonosòmiques.

Aquest treball s'ha dut a terme en col·laboració amb diferents Serveis de Genètica tant públics (Hospitals: Vall d'Hebron, Sant Joan de Deu, Sant Joan de Reus, Germans Trias i Pujol i Mútua de Terrassa) com privats (CPC, CIC, Clínica Girona, CERBA, Duran Bellido, General Lab i Prenatal Genetics). Fruit d'aquesta col·laboració han estat, fins ara, les publicacions següents:

- *Prenatal and postnatal characterization of Y chromosome structural anomalies by molecular cytogenetic analysis.* Prenat Diagn. (2002); 22: 802-805.
- *Comparative genomic hybridisation shows a partial de novo deletion 16p11.2 in a neonate with multiple congenital malformations.* J Med Genet. (2002); 39 (5):24-26.
- *Primary amenorrhea in a woman with a cryptic complex chromosome rearrangement involving the critical regions Xp11.2 and Xq24.* Fertil Steril. (2004); 82 (6):1666-1671.

Cristina Hernando

**Departament de Biologia Cel·lular, de Fisiologia i d'Immunologia
Universitat Autònoma de Barcelona**

cristina.hernando@uab.es

proteïna ATR, implicada en la reparació del dany en l'ADN, durant la meiosi.
[+]

Si tens propostes: premsa.ciencia@uab.es

E-mail per rebre el nostre butlletí

Enviar