



Institut Hospital del Mar  
d'Investigacions Mèdiques

**INFORMACIÓ EMBARGADA FINS LES 19:00 HORES DEL DIA 17 D'AGOST DE 2016**

## **Es descriu un catàleg que recull les mutacions genètiques, la seva freqüència i la seva distribució al llarg de l'ADN**

*És el primer estudi que ha analitzat de manera detallada la presència i distribució de mutacions genètiques en més de 67.000 persones*

*Conèixer les mutacions o variabilitat genètica en l'ADN, és molt important a l'hora de determinar les causes genètiques de determinades malalties*

Barcelona, 16 d'Agost de 2016.- Un projecte internacional, *The Exome Aggregation Consortium (ExAC)*, que compta amb la participació d'investigadors de l'**IMIM (Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques)** com a únics espanyols, ha analitzat l'ADN que codifica proteïnes de **60.706 individus** de diferents ètnies i ha posat a disposició de la comunitat científica internacional **un catàleg que recull les mutacions identificades, la seva freqüència i la seva distribució al llarg de l'ADN**. L'estudi es publica a la prestigiosa revista *Nature* i és **el que ha analitzat un major nombre d'individus multiplicant per 10 els estudis prèviament disponibles**.

L'ADN és la molècula que es troba a l'interior de totes les nostres cèl·lules, que conté la informació per fabricar les proteïnes en forma d'una seqüència de quatre lletres o bases [adenina (A), guanina (G), timina (T) i citosina (C)]. En els últims anys s'han desenvolupat tecnologies per seqüenciar, és a dir, llegir la seqüència d'aquestes bases en l'ADN d'una persona. El canvi d'una d'aquestes bases pot en ocasions produir un canvi en la proteïna que fabrica la cèl·lula i causar alguna malaltia. Per aquest motiu, és molt important conèixer quina és la seqüència de bases en l'ADN normal, amb quina freqüència es presenten mutacions (canvis en la seqüència d'aquestes bases) i on es presenten aquests canvis, per així definir un catàleg i un mapa de les mutacions de l'ADN en humans.

"En el projecte ExAC s'ha seqüenciat l'ADN que codifica proteïnes de 60.706 persones. Fins ara es coneixia el mapa de la variabilitat genètica de l'ADN en humans de dos estudis que han analitzat 6503 i 2504 individus, en aquest estudi es multiplica gairebé per 10 el nombre de persones analitzades" explica **Roberto Elosua**, coordinador del grup de recerca en Epidemiologia i genètica cardiovascular de l'IMIM. Afegeix a més l'investigador que "s'han identificat gairebé **7,5 milions de mutacions, aproximadament la meitat d'elles es presenten en una única persona i el 99% es presenten en menys de l'1% de la població**. Per tant, ens proporciona un mapa de mutacions poc freqüents que pot ser molt útil en l'estudi de pacients que presenten malalties hereditàries rares".

Per realitzar l'estudi genètic d'una malaltia els professionals normalment seqüencien l'ADN del pacient. Un dels problemes més freqüents és determinar quina mutació de les identificades en l'ADN analitzat és la que causa la malaltia en aquest pacient concret. Comenta Elosua que *"en aquest estudi s'ha pogut observar que algunes variants que es creien que causaven una malaltia són molt freqüents en la població, i per tant és molt poc probable que realment siguin les causants d'aquesta malaltia genètica. **S'ha pogut estimar que de mitjana cada individu és portador d'almenys 54 variants genètiques que es consideraven com a causants de malaltia**"*.

Els investigadors han descrit a més en aquest treball que les variants genètiques no estan distribuïdes a l'atzar al llarg de l'ADN, i s'ha pogut identificar que hi ha 3230 gens que gairebé no presenten variants genètiques rares, les que causen malaltia, i per tant aquests gens poden ser molt importants en la supervivència o en la capacitat de reproducció de la nostra espècie. Curiosament, únicament el 28% d'aquests gens s'han relacionat prèviament amb alguna malaltia.

L'estudi també ha permès identificar **unes 180.000 variants genètiques que ocasionen una pèrdua de la funcionalitat de la proteïna que es fabrica**. De mitjana, cada individu és portador d'unes 120 d'aquestes mutacions que originen pèrdua de funció. Analitzant la presència d'aquestes variants podríem identificar persones que presenten alteracions en alguna proteïna i analitzar l'impacte de la pèrdua de funció d'aquesta proteïna sobre la salut.

Els investigadors han posat a disposició de la comunitat científica internacional aquest catàleg de mutacions existents en els humans per continuar avançant en el coneixement de les bases genètiques de les malalties i contribuir a millorar la salut dels individus.

#### **Article de referència**

"Analysis of protein-coding genetic variation in 60,706 humans". ExAC Consortium. Nature 2016.

#### **Per a més informació**

Servei de Comunicació de l'IMIM: Marta Calsina Telf: 933160680.

**En cas de voler contactar amb l'investigador, només estarà disponible els dies 16 i 17 d'agost..**