

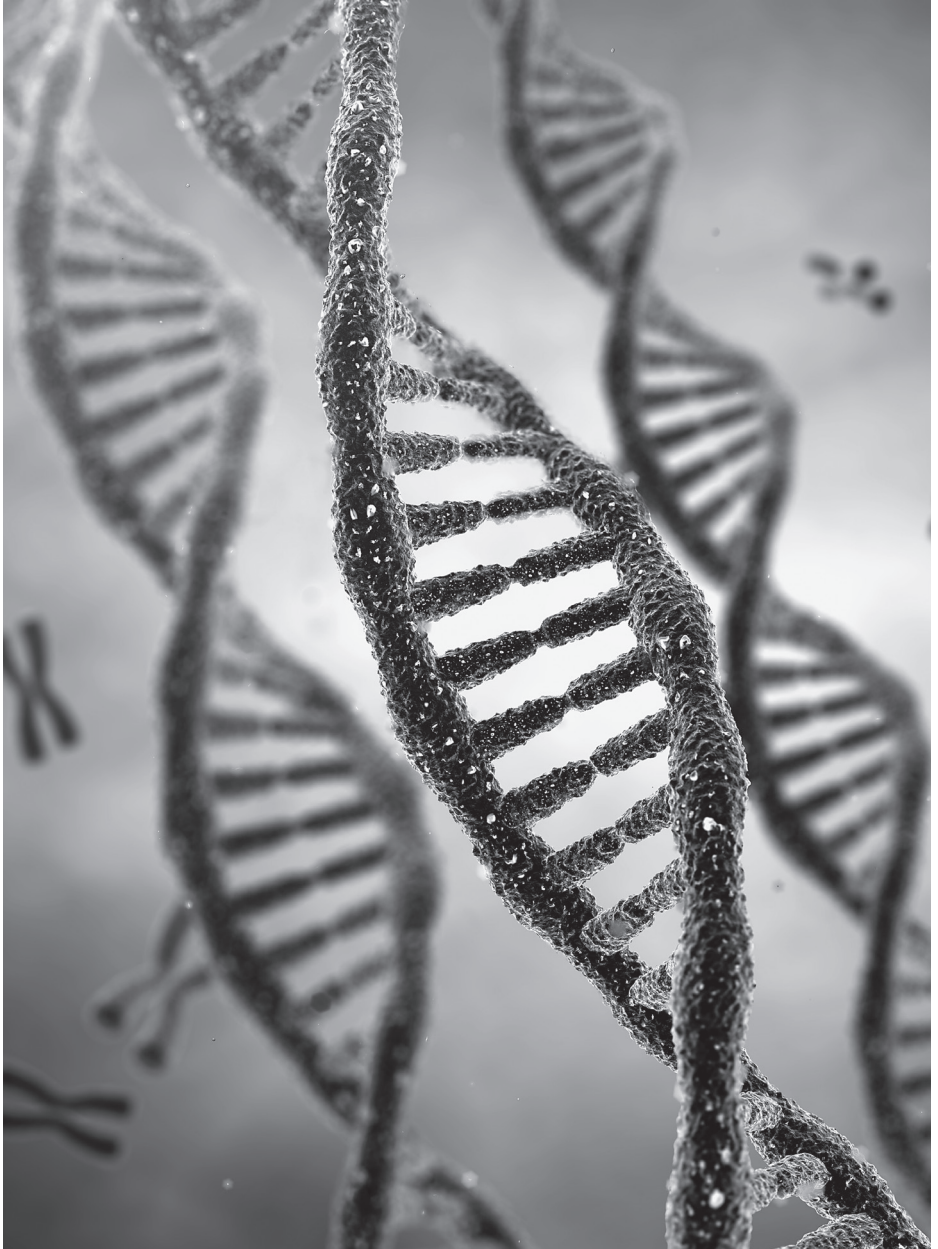
Descobrint els secrets del cos humà: la citogenètica

Presentació

Un dels enigmes més grans per a l'home sempre ha sigut, és i serà el DNA. Resulta curiós com una molècula tan petita pot arribar a ser tan complexa fins al punt de poder emmagatzemar tanta informació com per sintetitzar un ésser viu sencer. Des de petita sempre m'han fascinat els secrets del cos humà. Sempre l'he vist com veia els robots: un conjunt de peces en què fins i tot el més mínim canvi determinarà una sèrie de conseqüències. Perquè, al cap i a la fi, un afectat de síndrome de Down presenta un error en un cromosoma d'uns $10 \mu\text{m}$, és a dir, 0,000001 metres, en comparació a un cos que pot arribar a gairebé dos metres d'alçada. Insignificant. Però així som els humans. I si alguna cosa he après és que el cos està ple d'enigmes que mai no podrem arribar a desxifrar... O sí?

Metodologia i cos del treball

Sense desviar-me del tema, us presento el meu treball: la citogenètica. Un nom que pel que he vist poca gent coneix. Tothom ha sentit a parlar algun cop a la seva vida sobre la genètica i l'estudi dels cromosomes, i la citogenètica no és més que això però aplicat a l'àmbit mèdic. La citogenètica estudia el cariotip humà i les anomalies



que aquest pot presentar. Els estudis que aporta aquesta ciència fan servei a moltes altres especialitats mèdiques com ara pediatria, ginecologia, hematologia, neurologia o psiquiatria i, a més, dona respostes a tots aquells que pateixen de variacions genètiques, que són molts més dels que pensem: dones que pateixen avortaments involuntaris, parelles que no aconsegueixen concebre un fill, nadons que neixen amb malformacions i retards mentals... La realització d'un bon diagnòstic pot portar a grans descobriments científics, ja que des de sempre hem pogut observar persones amb trets característics als quals la ciència no ha pogut donar explicació. I sinó que ho diguin a persones amb poliocefalia (bessones que comparteixen cos), persones que nasqueren sense membres, sense cap causa concreta, o persones amb malalties extremament rares i incurables que ni tan sols tenen nom. En tot cas, si algun dia trobem el perquè d'aquestes anomalies,estic segura que la citogenètica hi tindrà un paper important.

Tornem al treball. La seva realització no fou tan fàcil com m'esperava en un primer moment. Es tracta d'un treball majoritàriament pràctic, ja que està fonamentat en unes pràctiques als laboratoris Catlab de Viladecavalls, un dels pocs laboratoris espanyols que conserven l'àrea de citogenètica. I dic que *conserven* perquè un dels motius pels quals la citogenètica és tan poc coneguda és pel fet que a la majoria de centres se'n prescindeix a causa de l'alt cost de les seves instal·lacions i també pel fet de ser una de les poques àrees de laboratori de treball manual.

Aquestes pràctiques van consistir en un seguiment del procés de diagnòstic citogenètic (des de l'arribada de la mostra fins a l'anàlisi microscòpica), d'on vaig extreure la major part de la informació teòrica, i, seguidament, d'un diagnòstic real de pacients amb anomalies cromosòmiques, que va ser la meua part pràctica del treball i font d'estudi principal.

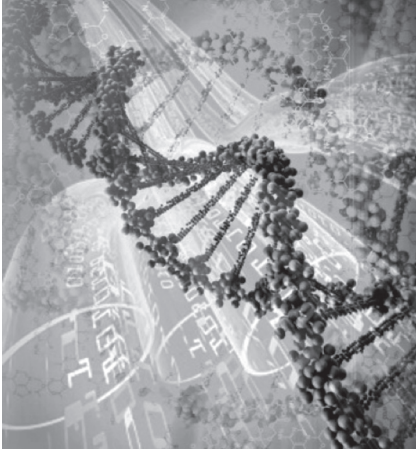
Així, els meus objectius van ser principalment dos: en primer lloc, poder donar a conèixer una ciència poc coneguda que a poc a poc va desapareixent i, en segon lloc, explicar què hi ha darrere un full de diagnòstic de malalties genètiques, és a dir, d'on provenen, a qui afecten, per què ocorren...

Quant a la citogenètica, l'estudi del cariotip humà (constitució cromosòmica de cada individu) es realitza en diversos casos. Els diagnòstics citogenètics més freqüents són el *prenatal*, el qual aporta la visió del cariotip del fetus durant el seu desenvolupament, cosa que permet detectar anomalies que puguin produir avortaments espontanis o informar de malformacions o malalties genètiques en l'embrió; el *post-natal*, el qual es fa en nens acabats de néixer o dels que se sospiti que puguin patir alguna malaltia genètica a causa de l'herència o de problemes durant l'embaràs; l'*oncohematològic*, per al seguiment de pacients amb malalties oncohematològiques, o d'altres com l'*infèrtil* o el *pediàtric*. El diagnòstic citogenètic es comprova a partir de diversos tipus de mostres: sang perifèrica, moll de l'os, vellositats corials, líquids

amniòtics, restes avortives... Les diferències en el procés es troben en la naturalesa de les cèl·lules de cada teixit, ja que l'anàlisi microscòpica només pot succeir quan aquestes cèl·lules es troben en el moment just de metafase durant la divisió cel·lular, perquè és l'únic moment en què els cromosomes són visibles. Tot i així, el procés és semblant per a totes les mostres: es cultiven, es realitzen controls periòdics, se sacrifiquen, s'elaboren extensions microscòpiques, es tenyeixen les extensions i es deixen envellir i, finalment, s'analitzen al microscopi. Un cop allà l'encarregat o encarregada de realitzar el diagnòstic busca una colònia cel·lular prou visible, en treu una fotografia mitjançant un microscopi de fluorescència i és enviada a un ordinador on s'han de classificar els cromosomes segons la seva morfologia. Un cop classificats, s'ha de fer una visió general del cariotip, comparant-lo amb un cariotip «normal» per extreure'n les anomalies que pugui presentar. Aquestes anomalies poden ser detectades amb un simple cop d'ull (falta o guany d'un cromosoma sencer o d'un segment d'aquest) o poden haver de ser inspeccionades detingudament per especialistes en el cas d'anomalies més concretes (intercanvi o duplicació de la informació genètica, mutació i canvi del patró de bandes d'un cromosoma, és a dir, els gens que conformen una banda no es corresponen amb les bandes d'un cromosoma sa, o altres alteracions més precises). És per això que el diagnòstic citogenètic és realitzat i revisat per més d'un especialista, per minimitzar la probabilitat d'error. L'altra part del treball consisteix a fer un estudi de les anomalies cromosòmiques més comunes a partir dels resultats extrets al laboratori. En primer lloc, vaig centrar-me en la part més teòrica: la recerca sobre què eren les anomalies cromosòmiques. Les vaig dividir segons l'origen (constitucionals / adquirides) i segons què hagi passat en el cromosoma (inversió / deleció / translocació / duplicació). Posteriorment, vaig fer una anàlisi dels cariotips obtinguts durant les pràctiques, i vaig extreure'n els més repetits, és a dir, els més comuns. Vaig treballar la síndrome de Down (trisomia del cromosoma 21 que afecta un de cada vuit-cents naixements), la síndrome de Klinefelter (duplicació del cromosoma X amb presència de cromosoma Y que afecta només homes, que presenten trets femenins), la síndrome de Turner (monosomia del cromosoma X que afecta dones amb trets característics com la infertilitat o el poc desenvolupament corporal) i les translocacions Robertsonianes (anomalies molt freqüents que no comporten un fenotip alterat però són la causa de la majoria de trisomies o monosomies com en el cas de la Síndrome de Down).

Conclusions

Les conclusions del meu treball de recerca van ser diverses. Atès que l'objectiu principal era fer conèixer una ciència a partir de conèixer-la jo mateixa, espero haver-ho acomplert correctament. M'he adonat que la citogenètica és molt més



del que jo mateixa m'esperava, i també que dins l'àmbit biomèdic és una especialitat diferent. Diferent en el sentit que cada dia pots descobrir noves mutacions i esbrinar abans que ningú com serà la nova generació humana. L'ADN sens dubte és fascinant. Pot fer que, d'un dia a l'altre, les persones desenvolupem un nou sentit, o que perdem el dit petit del peu. I qui sinó la genètica pot preveure això?

Per altra banda, els estudis citogenètics que he pogut veure a Catlab m'han fet comprendre que hi ha moltes més persones amb anomalies genètiques de les que ens pensem i que tant una persona que pateixi una simple translocació robertsoniana sense cap tret característic, com una persona amb síndrome de Down, com jo mateixa, tenim un tret en comú: tots som persones.

Bibliografia

Per fer aquest treball les fonts d'informació principals van ser les citogenetistes del laboratori i alguns manuals que vaig poder revisar del propi centre. La webgrafia restant va ser consultada només per comparar informacions, per ajudar-me a aclarir alguns termes i per extreure'n informació addicional.

– APUNTES DE MEDICINA <<http://apuntesmedicina.thinkingspain.com/sangre-periferica/>> – CENTRE DE DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC DE L'HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA <<http://cdb.hospitalclinic.org/laboratorios/anatomia-patologica/tecnicas/citogenetica-tecnica/>> – DOWN ESPANYA <<http://www.sindromedown.net/index.php?idMenu=6&idIdioma=1>> – FACULTAT DE MEDICINA UNIVERSITAT DE BUENOS AIRES <<http://www.fmed.uba.ar/depto/histo1a/genetica/adm/sg2.pdf>> – FUNDACIÓ 1000 <<http://www.fundacion1000.es/ecemc-citogenetica>> – GEMOLAB <<http://www.gemolab.com/qfpcr.htm>> – LEROY RIEDER, C. «Colcemid and the mitotic cycle» [article en línia]. *Journal of Cell Science* 102, 387-392. Anglaterra, 1992. – <<http://jcs.biologists.org/content/102/3/387.full.pdf>> – MEDICINA MOLECULAR FIBAO <<http://medmol.es/glosario/84/>> – MEDLINE PLUS <<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/003935.htm>> – <<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/003665.htm>> – <<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000379.htm>> – RECERCAT <<http://www.recercat.net/bitstream/handle/2072/183459/TR-CisnerosSala.pdf?sequence=1>> – RUBIO MARTINEZ, M. «¿Qué es la biopsia de vellosidades coriales?» [article en línia de la revista *Reproducción Asistida ORG*] <<http://www.reproduccionasistida.org/que-es-la-biopsia-de-vellosidades-coriales/#>> – SOCIETAT CUBANA D'ANATOMIA PATOLÒGICA <http://www.conganat.org/7congreso/imagenes_trabajos/hppweb/p%C3%A1ginas/placenta.htm> – UNIVERSITAT D'ALCALÁ <<http://www2.uah.es/biomodel/citogene/dynacare/geninfo.htm#mosaicismo>> – WIKIPEDIA <<http://es.wikipedia.org/wiki/Cromosoma>> – <http://es.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Turner> – <http://es.wikipedia.org/wiki/Hibridaci%C3%B3n_fluorescente_in_situ> – <http://es.wikipedia.org/wiki/Hibridaci%C3%B3n_gen%C3%B3mica_comparada> – <<http://es.wikipedia.org/wiki/Linfocito>>.
