
Alumna: Mireia Pagès Guitart

Tutora: Carol Reina

Una temporada blanca

Presentació

Com a tema de treball de recerca he escollit parlar sobre la genètica de l'albinisme. El tema el vaig escollir amb l'ajut d'en Tomàs Marquès, un genetista que actualment dirigeix l'Institut de Biologia Evolutiva de la UPF, a Barcelona. Tenia molt clar que volia enfocar el meu treball en el camp de la genètica, però no sabia en què centrar-lo. Primer vaig contactar amb la Fundació Mona perquè sabia que em podien ajudar, i em van donar el contacte d'en Tomàs Marquès. Abans de parlar amb ell vaig informar-me sobre qui era i em va cridar molt l'atenció el seu historial: va ser ell qui, amb altres investigadors, van concloure que en Floquet de Neu (el goril·la albi) havia estat producte d'una endogàmia. Quan per fi vam poder parlar, em va proposar destacar la genètica dels animals i persones albins i fer-ne una mica de recerca. Em va semblar bona idea ja que ho trobava curiós i m'interessava molt.

Metodologia

El treball està dividit en dues parts. En la primera, la part teòrica, començo parlant de la pell, la melanina i la seva síntesi, amb l'objectiu de situar-nos per a més endavant, quan s'introdueix l'albinisme, ja que és una condició que afecta majoritàri-

ament la pell. La síntesi de la melanina va ser una de les coses que em va captivar més, així com els processos bioquímics que es produïen. No n'havia sentit a parlar mai abans de fer-ne la investigació. Tot seguit parlo dels conceptes teòrics de la genètica, començant per definir aquest mateix estudi. També cito què són els gens, l'herència genètica i els nucleòtids i els àcids nucleics. Descriu l'estructura de l'ADN i l'ARN, abans d'explicar el dogma central de la biologia molecular i el codi genètic. Després, incloc un apartat destinat a presentar les mutacions. Vaig pensar que era necessari perquè l'albinisme és causat principalment per mutacions. Així doncs, explico què són, i els diferents tipus que n'hi ha, amb els corresponents efectes fenotípics i les seves causes. El quart apartat de la part teòrica ja el destino a referir-me a l'albinisme. Primer de tot dic què és l'albinisme, i posteriorment n'explico les causes i els símptomes. Llavors vaig trobar imprescindible incloure els tipus d'albinisme que hi ha, perquè molts de nosaltres no n'estem al cas, i ens pot sorprendre la variabilitat que ofereix aquesta condició. Abans d'explicar la consideració social de les persones amb albinisme, vaig diferenciar el leucisme del vitiligen, i aquests dos de l'albinisme. El que em va impulsar a fer-ho va ser que en explicar el tema del meu treball vaig veure que una gran majoria de persones es confonia entre les tres condicions, i no volia que als espectadors de la presentació del meu treball els passés el mateix. Acabada la part teòrica, comença la part pràctica. Un conegut d'un familiar meu feia classes als fills d'una família la meitat dels quals eren albins. La meua idea era contactar amb la família, fer-los una entrevista i elaborar un pedigrí per saber d'on provenia l'al·lel que codificava per a aquesta condició. Malauradament els telèfons que vaig aconseguir no eren vàlids i vam decidir, amb la meua tutora del treball, reorientar la part pràctica. Finalment, he creat un documental on relato cronològicament la vida d'en Floquet de Neu i, més cap al final, la genètica d'aquest goril·la. El meu documental, titulat *Una temporada blanca*, consta de fotos corresponents a l'àudio que vaig gravar. També hi apareixo jo mateixa durant instants entre foto i foto. Per elaborar aquest documental vaig haver d'informar-me per saber com es feia. El meu guió i les parts del documental també estan exposades al treball. Per acabar, i per innovar, destino un petit apartat a explicar què és la *Musa cuminata* i la seva genètica, la qual també vaig trobar interessant a l'hora de parlar de poliploidia.

Cos del treball

La paraula *albinisme* ve del llatí «albus», que significa 'blanc'. L'albinisme és una irregularitat congènita hereditària, és a dir, es manifesta des del naixement. Aquesta condició genètica és conseqüència de la manca de melanina a la pell o als ulls i al cabell, i això fa que els albins siguin més susceptibles a les cremades del sol i al càncer de pell. L'albinisme és comú en humans i en alguns animals, com ara peixos, aus, mamífers, amfibis i rèptils. La majoria d'espècies albines neixen per sorpresa,

ja que els progenitors no acostumen a presentar la condició. És molt important no confondre-la amb una malaltia, les persones albinas no neixen malaltes, només amb algunes limitacions. És freqüent relacionar la paraula albinisme amb una persona d'ulls blaus, pell blanca i cabells clars, però aquest model només és present en un terç de totes les persones que manifesten la condició; per entendre-ho millor: a Espanya a un interval d'entre 3.000 a 4.000 persones se'ls diagnostica aquesta condició, però tan sols 1.000 persones tenen manca de pigment al cabell i a la pell. El que realment provoca l'albinisme és una deficiència visual. En altres paraules, les persones condicionades genèticament per l'albinisme amb prou feines arriben a un 10-15 % d'agudes visual, fet que per exemple no els permet conduir.

Les causes de l'albinisme es redueixen a l'herència genètica: si ambdós pares tenen el gen *Tyrosinasa mutat* i es crea una combinació recessiva (ja que el gen és recessiu), el fill presentarà la condició. És a dir, els pares són portadors sans, ja que fenotípicament no la manifesten, i per tant hi haurà 1 possibilitat entre 4 de tenir un fill albi.

L'albinisme és degut a una mutació genètica situada en cromosomes i gens diferents. Per començar, hi ha estudis com els del genetista Tomàs Marquès que confirmen que les mutacions que causen l'albinisme a diversos éssers vius són totes diferents. L'OAC1 A i B són producte de la mutació al gen *Tyrosinasa*; per altra banda, l'OAC2 és la resposta de l'alteració del gen P al cromosoma 15, el problema és que encara no se sap quina funcionalitat té el gen P, i això suposa un obstacle per a descobrir realment què és el que causa l'albinisme. Respecte a l'OAC3, l'albinisme d'aquest tipus és degut a la mutació del gen TYRP1, que està involucrat en la via de síntesi de la melanina. Per acabar, l'OAC4 és la mutació de la transmembrana en regió del gen SLC45A2, que està implicada en la formació dels melanòcits, la funció dels quals podria ser la mateixa que la del gen P, però encara no se sap del cert.

L'únic goril·la albi que hem conegut i tingut a l'abast va ser en Floquet de Neu, i va permetre fer-ne estudis únics que van revelar diferències genètiques amb altres goril·les. Com que no hi ha més informació sobre la genètica albina que la d'en Floquet de Neu, l'he explicada centrant-me en ell.

A en Floquet de Neu se li va diagnosticar albinisme oculocutani. Tenia problemes visuals, com ara fotofòbia, i també tenia la pell rosada i el pelatge blanc. El genotip d'aquest goril·la es va comparar amb el genoma humà i es van trobar diferències que equivalien a mutacions, vint de les quals eren responsables de l'albinisme. Es va descobrir, comparant una mutació en concret amb la seqüència de dos altres goril·les, que la causa de la seva condició era la variant d'un nucleòtid situat a la transmembrana de la regió SLC45A2, el qual està involucrat en l'albinisme oculocutani tipus 4 (OAC4) com hem dit abans. Aquesta variant intercanvia l'aminoàcid glicerina per l'argenina, de manera que també canvia la capacitat de

cobertura de la transmembrana, la qual cosa desencadena molts altres factors que acaben desenvolupant l'albinisme. Hi ha estudis que proposen que aquesta variant és la causant de l'albinisme en altres espècies, pel fet que se n'han trobat proves en investigacions. Més endavant es va trobar que el gen SLC45A2 està situat al cromosoma 5 i es transmet per descendència, per tant l'albinisme correspon a una de les modificacions de la genètica mendeliana. A més a més, és un gen que en el Floquet de Neu es troba en homozigosi, és a dir, que hi ha dues còpies idèntiques del gen, quan en els altres dos goril·les amb els quals es va comparar el genoma no ho és. Però, per què va aparèixer mutat aquest gen en la descendència? S'ha comprovat que va ser per causes biològiques, és a dir per endogàmia (entre oncle i neboda o bé entre tia i nebot). El gen mutat ja venia del seu avi, i es va transmetre per la família. La prova que assegura aquest incest és el 12 % de consanguinitat que es va trobar en el seu ADN, el qual tenien congelat, com també mostres del seu semen.

Conclusions

Quan vaig començar el meu treball de recerca tenia tres objectius fonamentals: conèixer més la condició albina, gaudir fent el treball, ja que el tema el decideixes perquè t'interessa i t'agrada, i finalment, conèixer una persona albina. En haver acabat el treball, he après molt més del que m'esperava, perquè els conceptes que havia d'explicar, en concret els fonaments teòrics de la genètica, eren més específics dels que tenia assolits anteriorment a partir de les classes de biologia. En general, crec que he complert el primer objectiu que em vaig proposar, perquè en haver acabat el treball podria explicar tot el que he après a algú que no en sàpiga res. A més, tots els temes que he tocat durant el treball han sigut interessants per mi, i això ha fet que fos menys intens i més fàcil fer-lo; per tant, considero que també he complert el segon propòsit. La tercera meta que em vaig plantejar, i la que em feia més il·lusió, no l'he pogut realitzar, com he dit abans.

Pel que fa al treball, les conclusions que n'he tret són que l'albinisme és una condició, no pas una malaltia, i que n'hi ha més tipus dels que pensava. Per a les persones que la pateixen, pot ser difícil afrontar-la i comprendre el que tenen, però n'hi ha que ho aconsegueixen i s'hi acaben adaptant. A més a més, n'existeixen d'altres, similars a l'albinisme, que provoquen el mateix efecte o semblant, i és per això que la consideració d'ambdues condicions és igual, i la gent tendeix a confondre-les. A part d'això, he après com fer un documental, i quins són els passos previs a la gravació: s'ha de redactar el guió, s'han d'escollir els plans de gravació per a cada part... Sense oblidar la part en la qual he après a fer servir l'aplicació per fer films d'aquest tipus, i tots els efectes que s'hi poden afegir per fer el documental més elaborat.

Bibliografia i webgrafia

Llibre de Biologia (1r Batxillerat) – <http://ow.ly/9hxo30eW07o> – <http://ow.ly/4UDI-30ft08u> – <https://ca.wikipedia.org/wiki/Pell> – <http://ow.ly/v7In30eW03J> – <http://ow.ly/nISR30eW0bP> – <http://ow.ly/xwoB30eW0kZ> – <http://ow.ly/tud630eW0-qV> – <http://ow.ly/ZMtO30eW0dW> – <http://ow.ly/qsCt30eWPfi> – <http://ow.ly/zP-tt30eWP3o> – <http://ow.ly/Rz8B30eWP5U> – <http://ow.ly/mx6330eW0tN> – <http://ow.ly/MPFI30eWPdt> – <http://medmol.es/glosario/49/> – <http://ow.ly/otW630eW0-VO> – <http://ow.ly/nBza30eWOSR> – <http://ow.ly/MICm30eWPhf> – <http://ow.ly/Wf6r30eWNO9> – <http://ow.ly/5Hp130eW0wh> – <http://ow.ly/iNef30eWPK8> – <http://ow.ly/msxS30eWPmP> – <http://ow.ly/jsbd30eWPGO> – <http://eritema.info/> – <http://ow.ly/ACeD30dV7vZ> – <http://ow.ly/HuUS30eWQdu> – <http://ow.ly/gsjm30eWPZc> – <http://ow.ly/OxR730eWPTTh> – <http://ow.ly/IEt830dV7FR> – <http://ow.ly/SlbV30eWPsj> – <http://ow.ly/KezJ30dV7A0> – <http://ow.ly/Aijd30eWQ20> – <http://ow.ly/7O8230d-V7BV> – <http://ow.ly/2drL30dTwkj> – <http://ow.ly/Xhy630eWPC1> – <http://ow.ly/W9UU30eWPPWa> – <http://queratosis.org/> – <http://ow.ly/c7Zq30eWnkD> – <http://ow.ly/kqH430eWQmK> – <http://ow.ly/GDfl30eWQs5> – <http://ow.ly/rDib30eWnCL> – <http://ow.ly/VToR30eWNBc> – <http://ow.ly/2bmr30eWQuK> – <http://ow.ly/rCnK30eW-Qyz> – <http://ow.ly/1LIy30eWNYl> – <http://ow.ly/Uqqk30eWQCl>
