LA SÍNDROME X FRÀGIL, una malaltia genètica

Maria Guix Legaz
Padre Damián SSCC

Tutor INS : Chesca Marfà
Tutor PCB: Marta Lovera

BATX2LAB

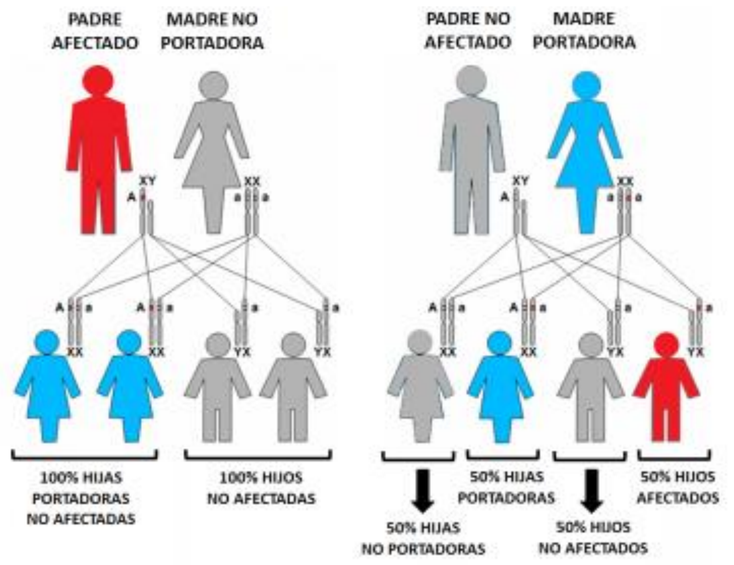
Programa de tutories de treballs de recerca del Parc Científic de Barcelona – Universitat de Barcelona

QUÈ ÉS LA SÍNDROME X FRÀGIL?

Discapacitat intel·lectual hereditària. Es troba al cromosoma X. Provocada per la mutació en el gen FMR-1 que causa l'absència de la proteïna FMRP1, necessària pel desenvolupament del cervell.

Pot ser que es pugui curar la Síndrome X fràgil mitjançant teràpia gènica?

No és possible. Hauríem de modificar el gen FMR1 de totes les cèl·lules del pacient afectat i és impossible, ja que estem formats per bilions de cèl·lules.



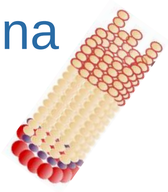
Posem la teràpia gènica en pràctica...

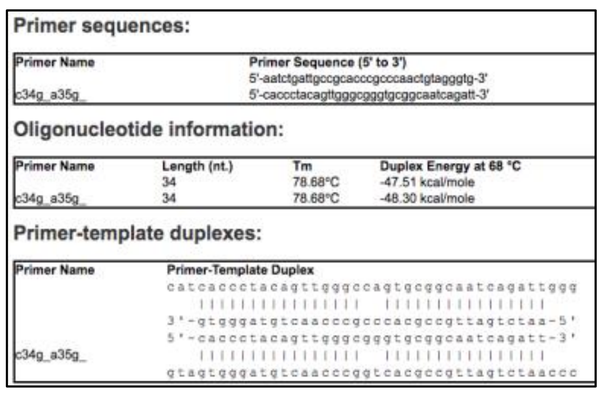
Al laboratori de l'IRB he seguit una sèrie de passos per fer una mutació artificial en un gen que codifica per la proteïna γ-tubulina. Aquesta proteïna és necessària per a la formació dels microtúbuls.

Per fer la mutagènesi he seguit diferents passos resumits a continuació:

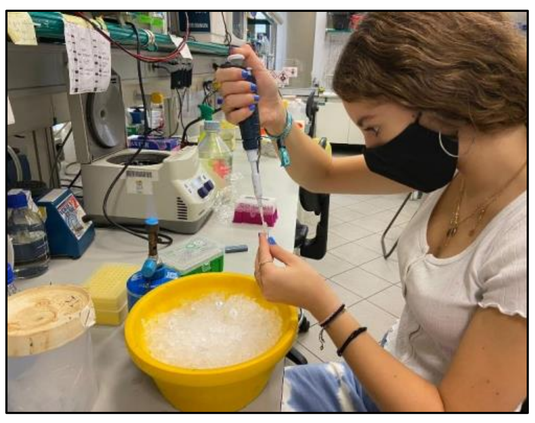
Objectiu:

Treure la unió de la molècula GTP amb γ-tubulina per saber si el GTP és important per a la funció de la subunitat de tubulina amb la formació dels microtúbuls.

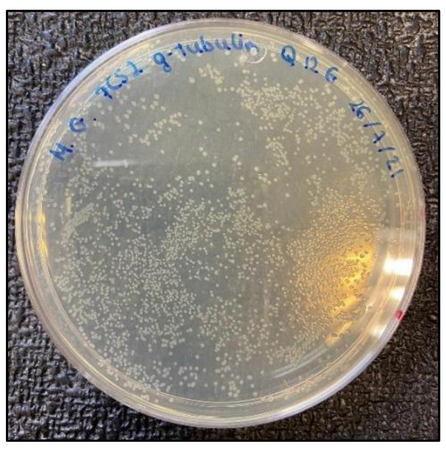




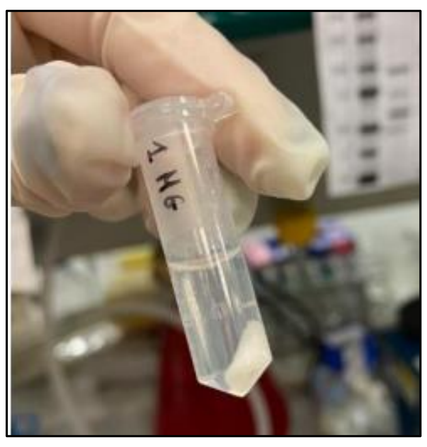
Crear encebadors amb la mutació i crear el DNA recombinat (gen γ-tubulina mutat + plasmidi) gràcies als primers, una PCR i a enzims.



Introduir l'ADN recombinat dins de bacteris a través d'un xoc tèrmic.
Crear medi per bacteris.
Posem en una placa de cultiu el precipitat amb bacteris del tub d'assaig



"Picar" sis colònies de bacteris de la placa i posar-los en tubs d'assaig amb una dissolució per fer una extracció de l'ADN mutat el següent dia.

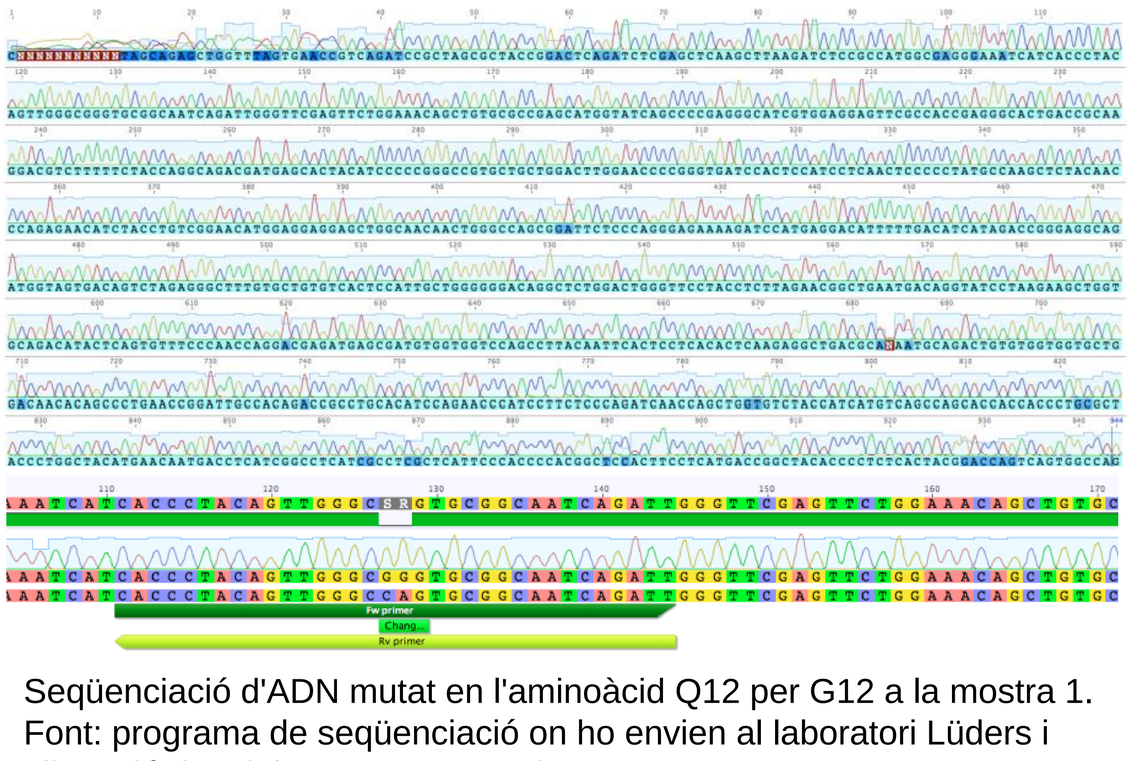


Fer una lisi per trencar les membranes del bacteri i extreure el DNA. A la imatge del tub d'assaig es pot diferenciar les substàncies més denses al fons. Un cop extret l'ADN mesurem la concentració per enviar dues mostres a seqüenciar.

Conclusions

Vam enviar a fer la seqüenciació de dues mostres d'ADN mutat. Això ens va servir per analitzar la seqüència d'aquests fragments d'ADN i comparar si realment l'aminoàcid Q12 (CAG) , que és el que té unió amb GTP, del gen gamma-tubulina estava canviat per G (GGG) dins de la seqüència d'ADN que havia mutat.

Gràcies a les imatges de la seqüenciació podem veure com hem assolit l'objectiu amb èxit.



Seqüenciació d'ADN mutat en l'aminoàcid Q12 per G12 a la mostra 1.
Font: programa de seqüenciació on ho envien al laboratori Lüders i alineació des del Programa Geneious

Organitza: Parc Científic de Barcelona – Universitat de Barcelona
Som Grup UB: Universitat de Barcelona
Fundació "la Caixa"
Amb el suport de: Gobierno de España, Ministerio de Ciencia e Innovación; FECYT Innovación; UCC+I Red de Unidades de Cultura Científica y de la Innovación; Ajuntament de Barcelona

18a FIRA RECERCA22 EN DIRECTE PARC CIENTÍFIC DE BARCELONA