

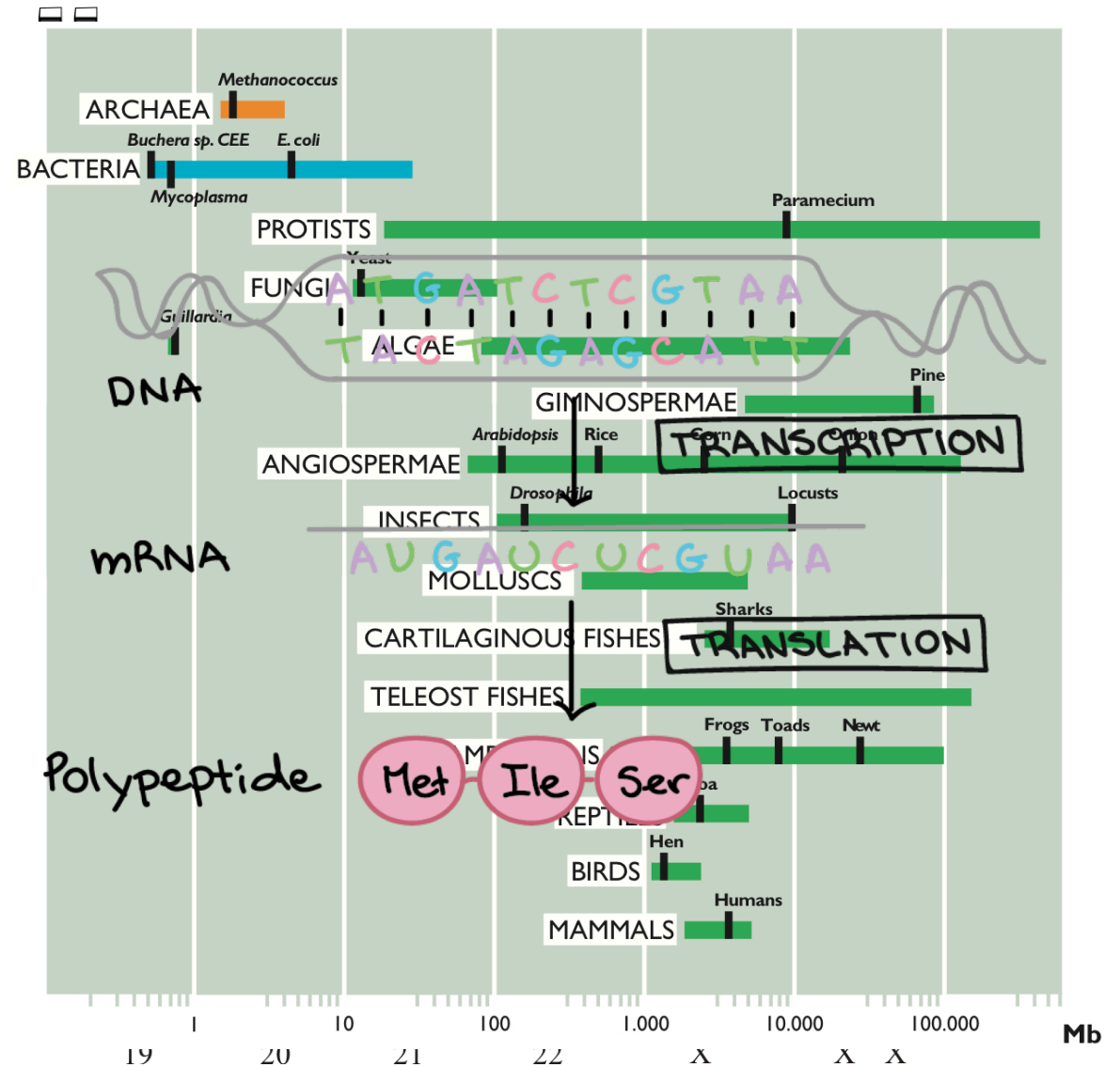
Sobre la seqüenciació i el món de la bioinformàtica

Programa Amgen TransferCiència 2019-2020



Erica Hurtado
Enrique Navas

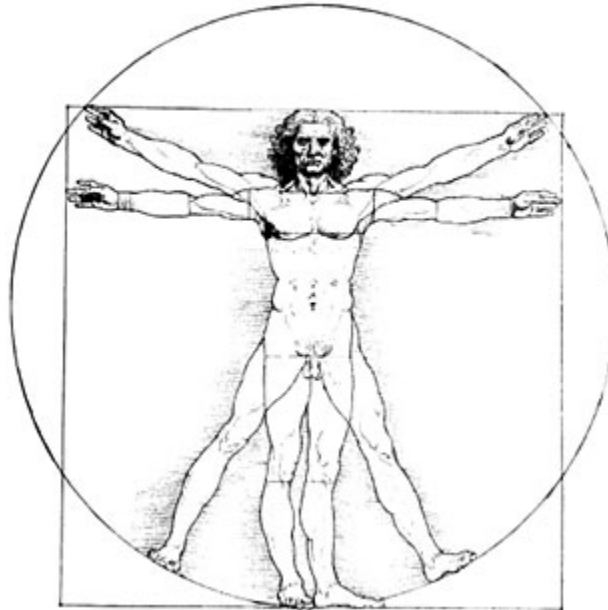
- El genoma humà té uns 6.469.660.000 nucleòtids... dividit en 23 parelles de cromosomes.
- Com el de tots els mamífers, el genoma humà es de mida “mitja” comparat amb el d’altres organismes eucariotes.
- Entre aquests milers de milions de bases hi trobem els gens i les regions que regulen la seva activitat.
- El gens codifiquen per les proteïnes, que duen a terme la majoria de les funcions cel·lulars.
- Per tant, conèixer la seqüència del nostre genoma és bàsic per entendre com funciona el nostre organisme!



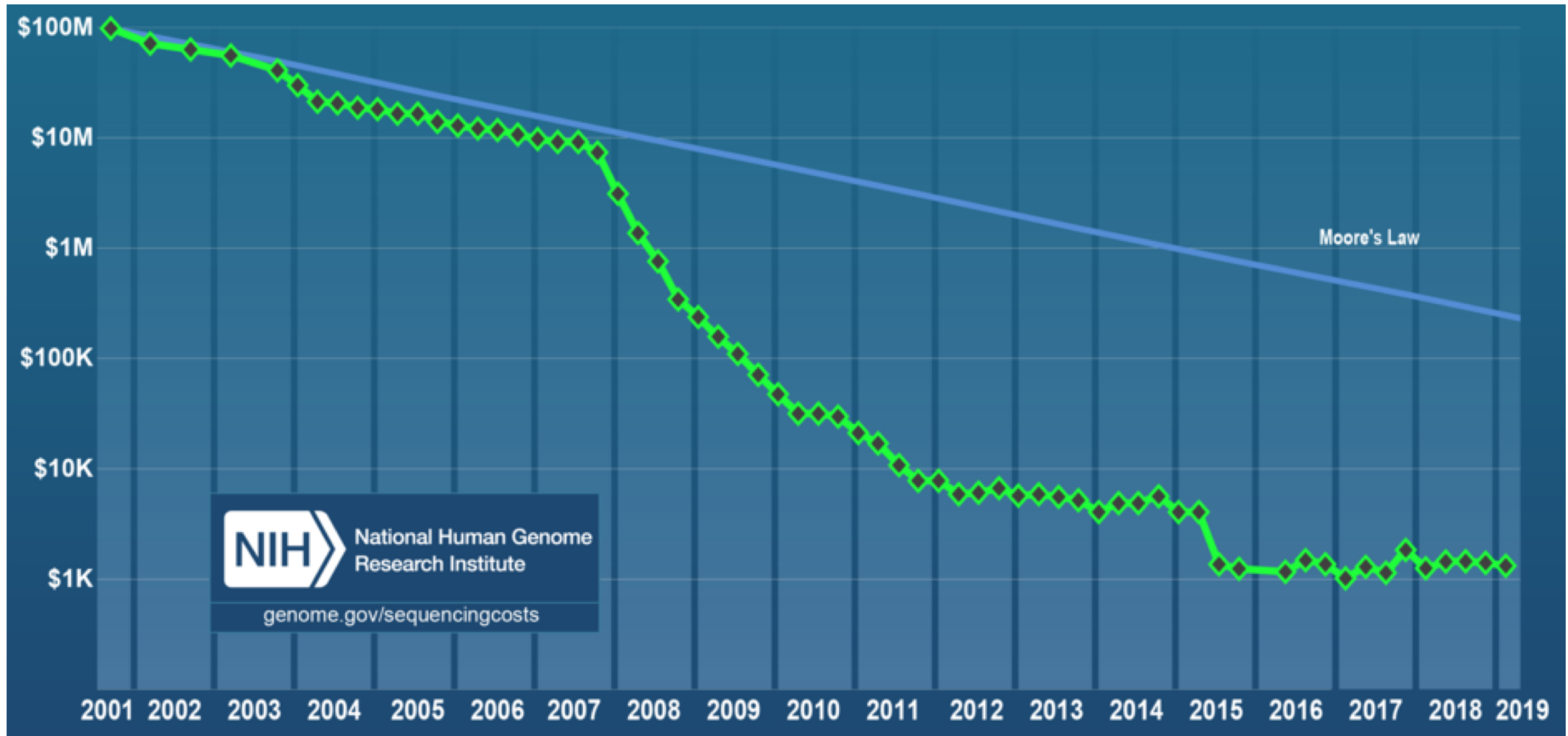
Font: Latorre i Silva, 2013 (Mètode)

El primer genoma humà va ser seqüenciat per l'Human Project Genome

- Va costar 3.000.000.000 \$
- Resultat de l'esforç conjunt de 20 laboratoris de 6 països
- El projecte s'inicià l'any 1990, i es donà per finalitzat l'any... 2003!

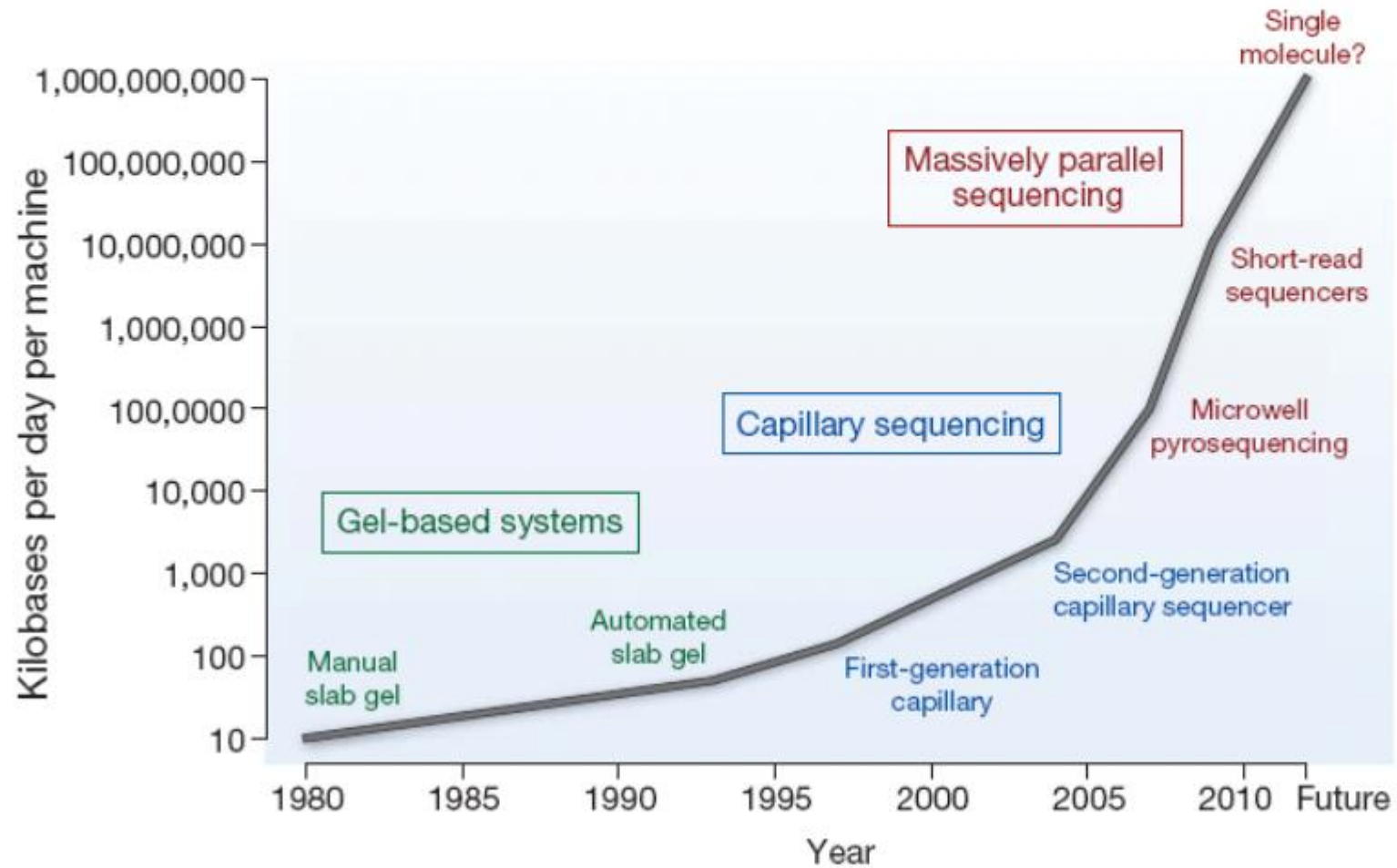


El cost de seqüenciar un genoma humà ha disminuït ràpidament en els últims anys...



Font: NIH – National Human Genome Research Institute

...però, a què es deu aquesta baixada del cost i del temps de la seqüenciació d'ADN?



Font: Stratton et al., 2009 (Nature)

El resultat de la seqüenciació d'un genoma no és més que un munt de lletres... Ara falta el més difícil, interpretar el seu significat!

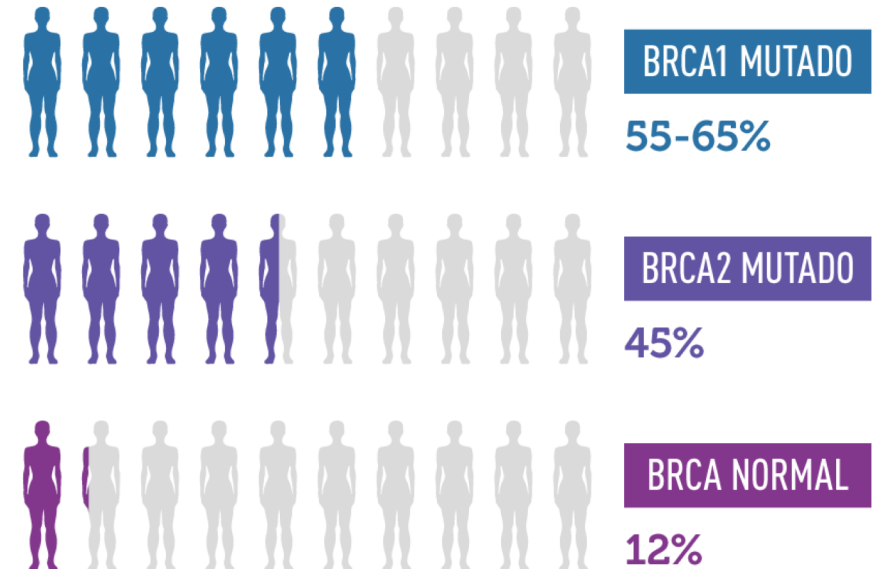


Entre d'altres coses, anotar el genoma ens permet conèixer les causes de les malalties genètiques i investigar-ne possibles tractaments.

Els gens *BRCA1* i *2* s'encarreguen de reparar l'ADN:

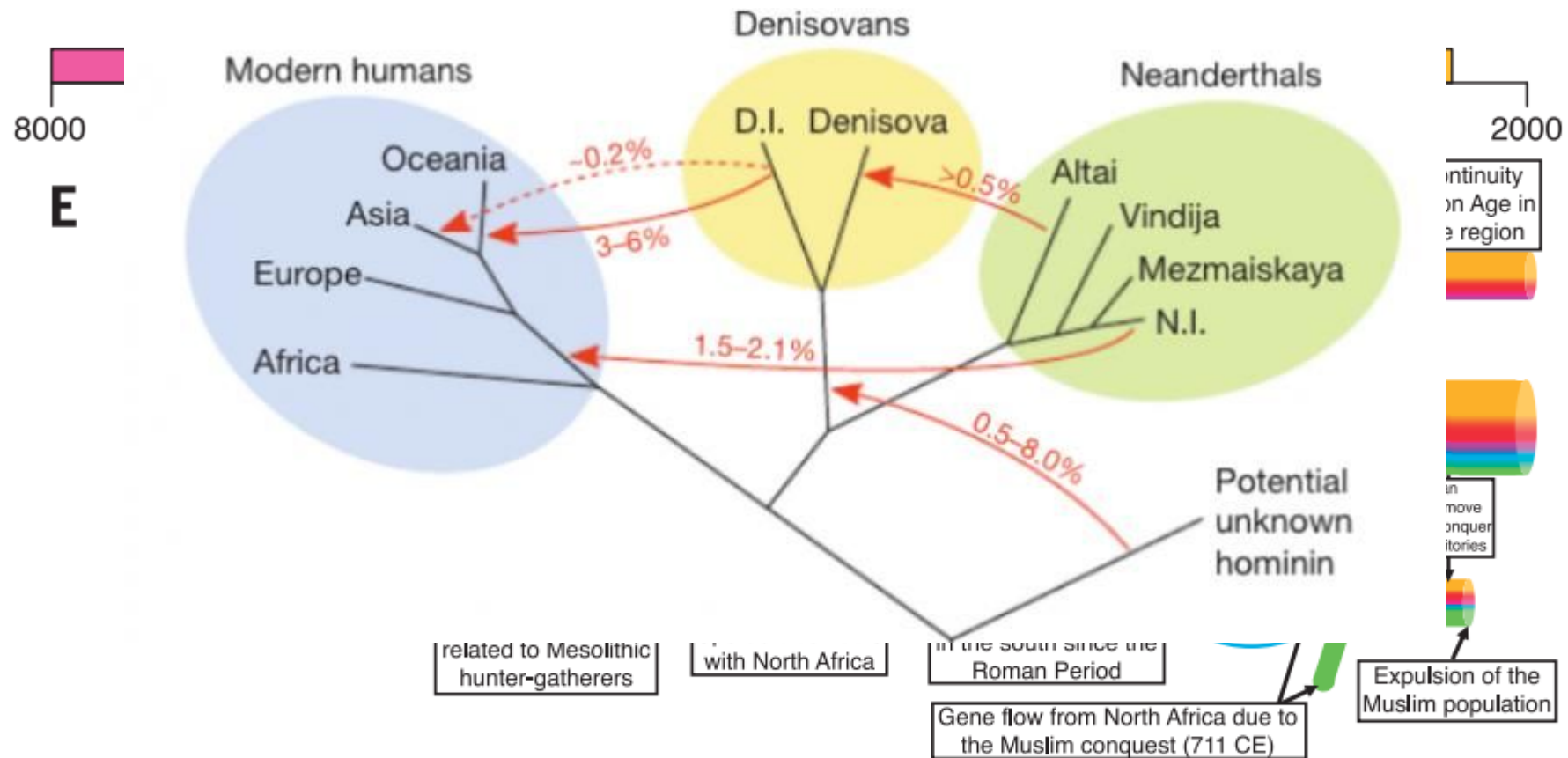
- Els científics han identificat milers de mutacions diferents en aquests gens.
- Moltes d'aquestes mutacions fan que els gens produeixin una proteïna més petita i no funcional i, per tant, queda menys proteïna disponible per reparar l'ADN.
- A mesura que els defectes a l'ADN s'acumulen, poden fer que les cèl·lules comencin a créixer i dividir-se sense control, formant un tumor.
- Els pacients amb mutacions en aquests gens tenen moltes més possibilitats de patir càncer, principalment de pit.

Probabilitat de patir càncer de pit als 70 anys



Seqüenciar genomes no només ens ajuda a entendre malalties genètiques... També ens permet, per exemple, reconstruir la història de la humanitat.

The genomic history of the Iberian Peninsula over the past 8000 years (*Science*, 2019)



Font: Arkeolojik Haber website

The Future of Jobs Survey 2018 by the World Economic Forum

1. Data Analysts and Scientists
2. Artificial Intelligence and Machine Learning Specialists
3. General and Operations Managers
4. Big Data Specialists
5. Digital Transformation Specialists
6. Sales and Marketing Professionals
7. New Technology Specialists
8. Organizational Development Specialists
9. Software and Applications Developers and Analysts
10. Information Technology Services

