

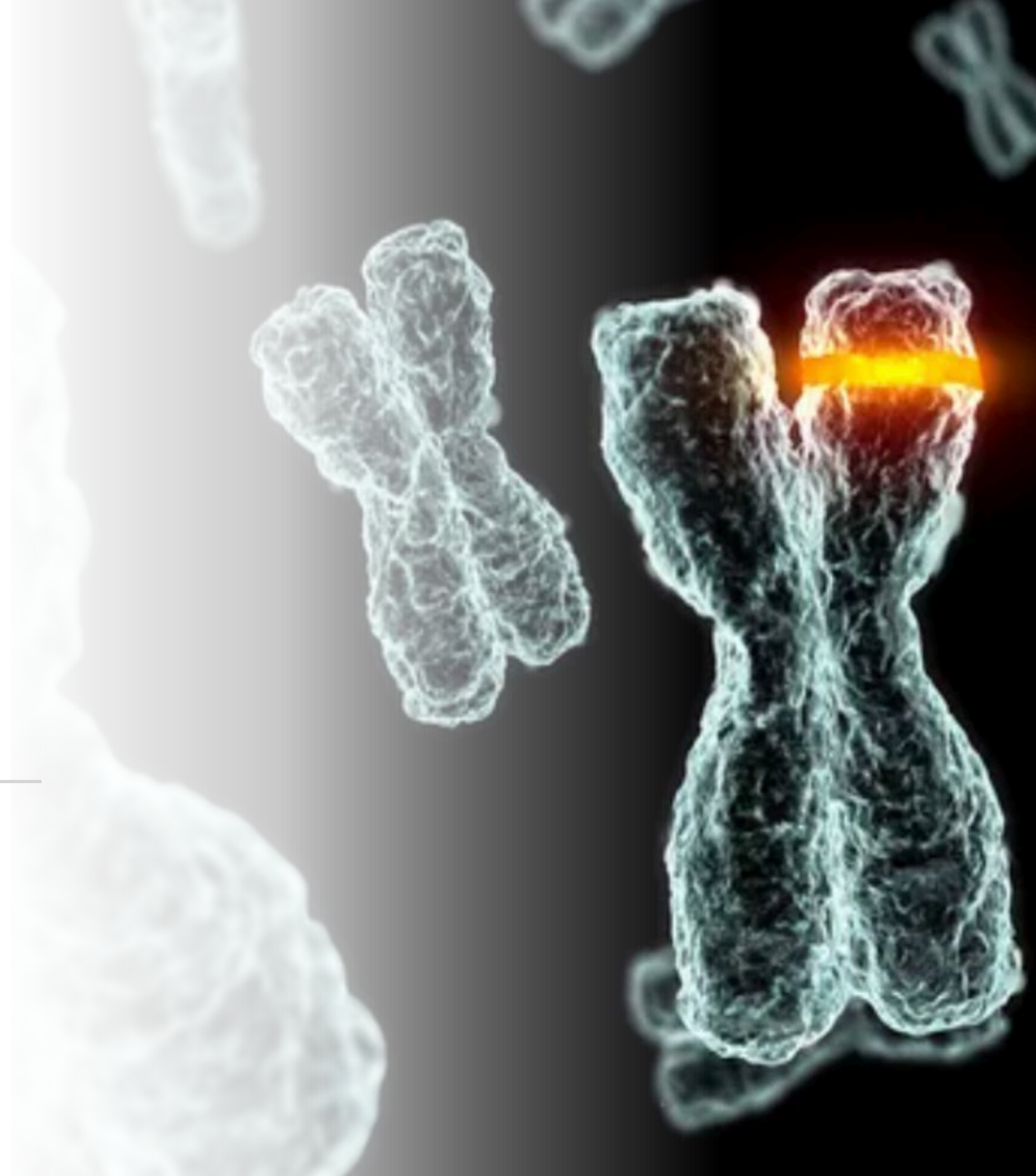
Diagnòstic de malalties genètiques i experimentació animal

Javi Montaña Sierra

Programa

Amgen TransferCiència 2022

Font: <https://www.istockphoto.com/es/foto/mutaci%C3%B3n>



— ÍNDEX

1. Alteracions genètiques, malalties hereditàries i consell genètic

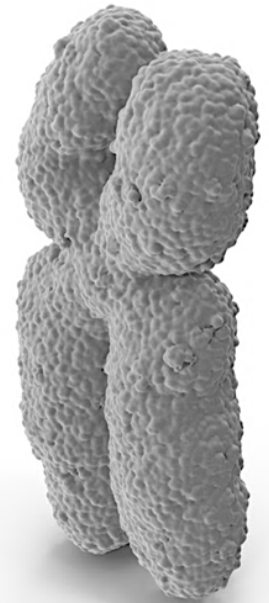
- Alteracions genètiques i malalties hereditàries
- Unitats de consell genètic: funcions i estructura:
 - La consulta de genètica
 - Genètica molecular: la síndrome del cromosoma X fràgil + activitat pràctica
 - Citogenètica: diagnòstic d'alteracions cromosòmiques numèriques + activitat pràctica
- Debat sobre bioètica i genètica

2. La carrera investigadora en l'àmbit de la biomedicina

- Quines opcions tinc si vull cursar estudis relacionats amb biomedicina?
- I després del grau? Sortides professionals

3. Experimentació animal

- Introducció a l'experimentació amb animals
- El ratolí com a model de recerca en obesitat
 - Activitat pràctica: visualització de mostres de fetge de ratolí
- Debat sobre l'ús d'animals en investigació



BLOC 1

ALTERACIONS GENÈTIQUES, MALALTIES HEREDITÀRIES I CONSELL GENÈTIC

1.1 ALTERACIONS GENÈTIQUES I MALALTIES HEREDITÀRIES

Abans de començar: ja que anem a parlar d'alteracions genètiques, algú sabria definir què són?

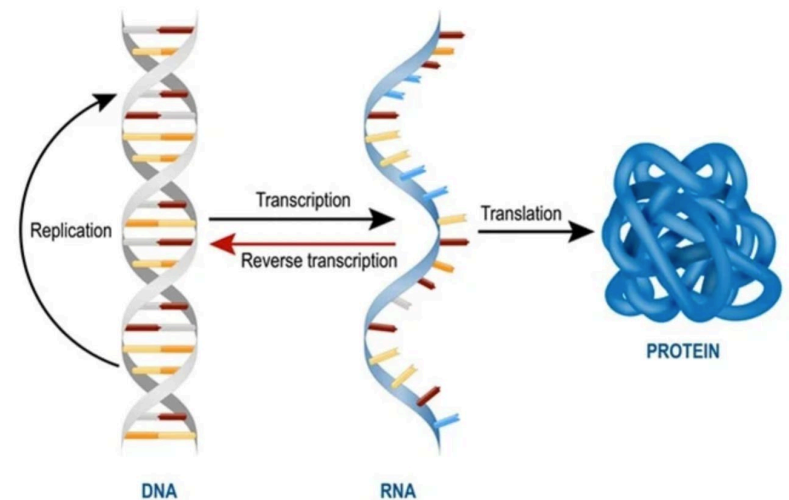
Les **alteracions genètiques** són modificacions de la seqüència del DNA que, en major o menor mesura, poden tenir efectes en l'expressió i regulació genètiques i provocar desviacions del que considerat fenotip estàndard o consens respecte a un tret concret o un conjunt d'ells.

Malalties hereditàries

Per repassar: el DNA està "escrit" en nucleòtids, representats per les lletres A, T, C i G.

*Els gens, localitzats al DNA (**genotip**), codifiquen per la producció de proteïnes, que al seu torn conformen el **fenotip** que veiem d'un organisme.*

La hipòtesi de la dosi gènica (Pritchard i Kola, 1999):
Els fenotips es deuen a un balanç o equilibri entre les quantitats de producte o regulació de diferents gens.



Font: ttsz/iStock/Getty Images Plus

Quan l'equilibri es trenca



Descompensació



Fenotip alterat

1.1.1 Tipus d'alteracions genètiques

Segons la quantitat de material genètic que abasta l'alteració:

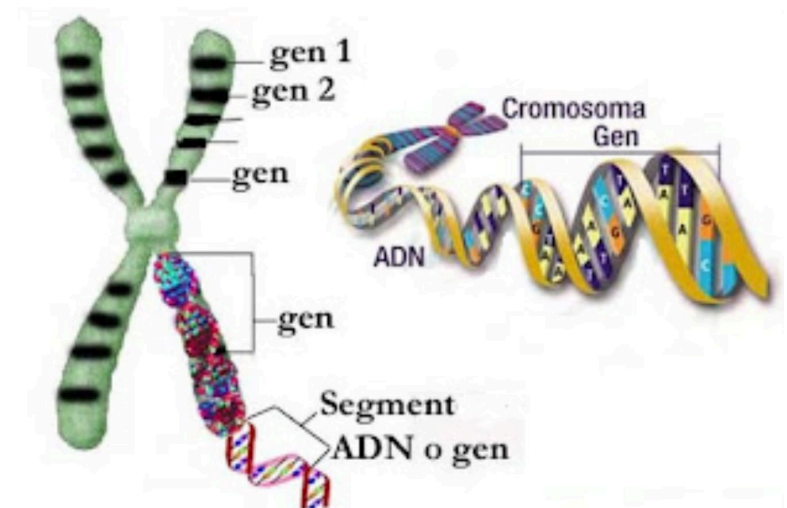
ALTERACIONS GÈNIQUES

Un o pocs gens afectats

ALTERACIONS CROMOSÒMIQUES

Variació en nombre i/o estructura de cromosomes

Repassem: els cromosomes són estructures superorganitzades de DNA i proteïna que forma el material genètic quan es condensa per la divisió cel·lular.



1.1.1 Tipus d'alteracions genètiques

Pèrdua de funció

- Manca de síntesi
- Síntesi reduïda
- Proteïna no funcional
- Un al·lel salvatge sol evita la malaltia

Fenotips recessius

Alteracions genètiques

Guany de funció

- Proteïna no funciona bé
- Sobreexpressió del gen
- Pèrdua de regulació del gen

Fenotips dominants

Autosòmica:

- Als cromosomes no sexuals o autosomes

Lligada al cro. X:

- A la regió diferencial del cromosoma X

Lligada al cro. Y:

- A la regió diferencial del cromosoma Y

Pseudoautosòmiques:

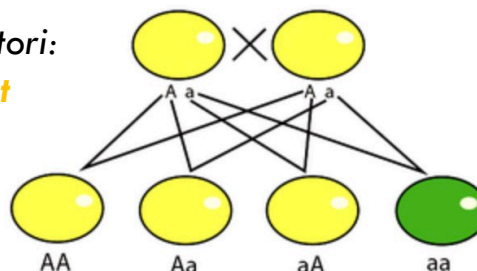
- A la regió comuna dels cro. sexuals

Tipus de transmissió

Recordatori:

Dominant

Recessiu



Localització

1.1.1 Tipus d'alteracions genètiques

Alteracions cromosòmiques

(1) Morfologia i reestructuració:

- Numèriques: variacions en el nombre de cromosomes complets
- Estructurals: variacions en l'estructura dels cromosomes

- Delecions
- Duplicacions
- Insercions
- Translocacions

- Poliploidia
- Aneuploidia
- Mixoploidia

(2) Origen:

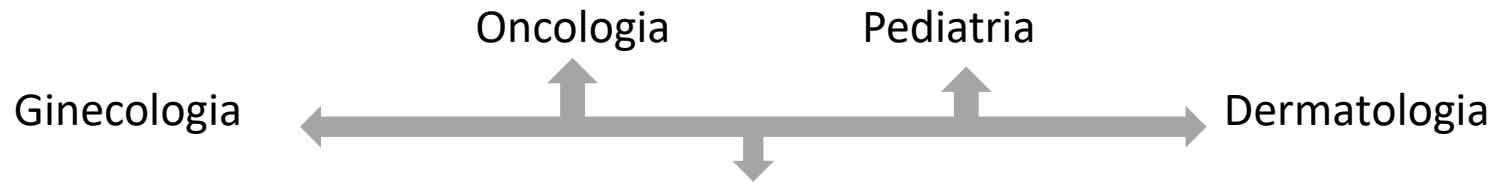
- Constitucionals: no es donen a la línia germinal → no passen a la descendència
- Somàtiques: es donen a la línia germinal → passen a la descendència

(3) Material genètic i repercussió:

- Equilibrades: no hi ha augment ni pèrdua de material genètic
- Desequilibrades: hi ha augment ni pèrdua de material genètic

1.2 LA UNITAT DE GENÈTICA I DIAGNÒSTIC PRENATAL

Per què pensem que es fan estudis genètics en pacients? Qui els encomana?



La **Unitat de Genètica** d'un hospital estudia les alteracions genètiques que estiguin relacionades amb alteracions a la vida dels pacients a qualsevol edat

Amb quin material realitzem l'anàlisi genètica?

D'on podem extraure aquell material?

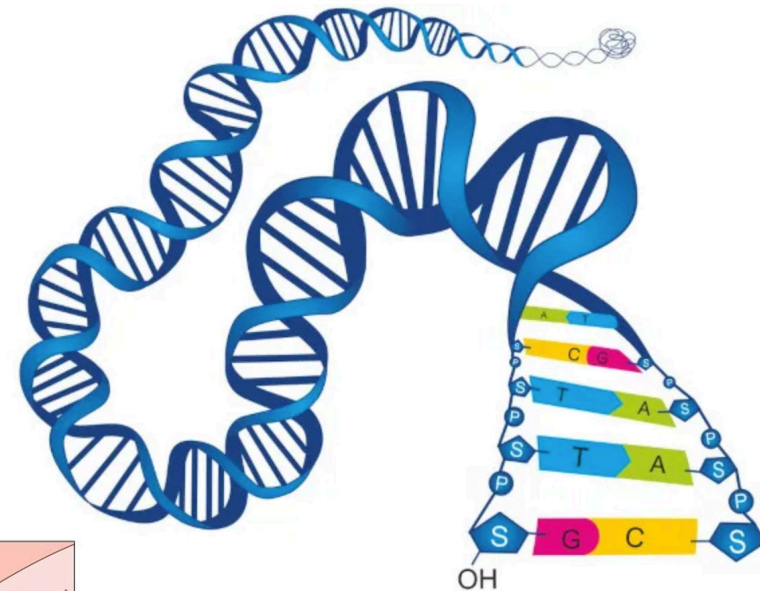
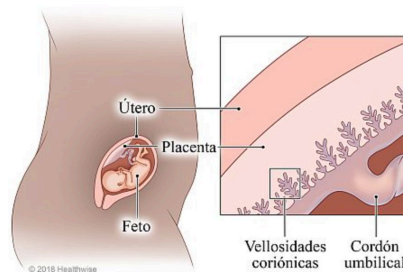
Tipus de mostres per l'anàlisi genètica:

- Sang perifèrica
- Sang de taló
- Biòpsies



I dels pacients que encara no han nascut?

- Líquid amniòtic
- Vellositat coriònica
- Sang fetal




Font imatge 1: <https://www.teleponent.cat/50-anys-de-la-prova-del-talocatalunya-com-funciona/>
Font imatge 2: lifeder.com

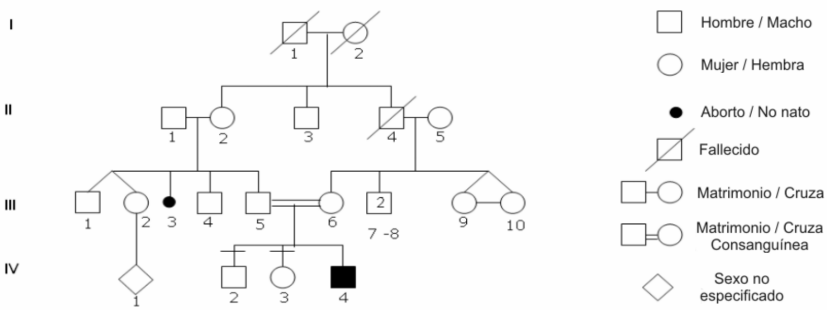
1.2.1 La consulta de genètica

El **consell genètic** és el procés pel qual els membres d'una família amb risc per una malaltia que pot ser hereditària són informats sobre aquesta:

- Possibilitats de patir-la
- Transmissió
- Riscos
- Prevenció

Això es fa a la **consulta de genètica** →

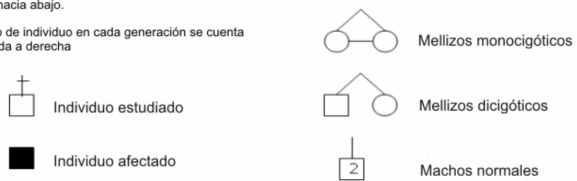
Penseu que tindrem tota la informació respectiva a una família i la malaltia associada com al llibre de Biologia de 4t d'ESO? 



Font: https://es.wikipedia.org/wiki/Pedigr%C3%AD#/_media/Archivo:PedigreeRep.png

* El número de generación se indica con números romanos de arriba hacia abajo.

* El número de individuo en cada generación se cuenta de izquierda a derecha




Hem de construir l'arbre genealògic amb el consentiment informat

1.2.2 Genètica molecular:

La síndrome del cromosoma X fràgil

La secció de **genètica molecular** s'encarrega de l'anàlisi de mutacions puntuals o que no abasten grans regions cromosòmiques.

Sabeu quines mostres s'utilitzen més a sovint? 

- DNA de sang perifèrica/sang de taló
- DNA de líquid amniòtic



La síndrome del cromosoma X fràgil (SXF)

- Forma més comuna de retard mental hereditari i la segona causa genètica de retard mental després de la síndrome de Down
- Prevalència (nº casos en una població i moment):
1/4000 homes – 1/6000 dones

Clínica:

- Retard mental moderat-greu
- Trastorns del comportament (TEA, DAH, etc.)
- Estereotípies i saccades
- Patró fàcil típic
- Macroorquidisme en homes adolescents



La síndrome del cromosoma X fràgil (SXF)

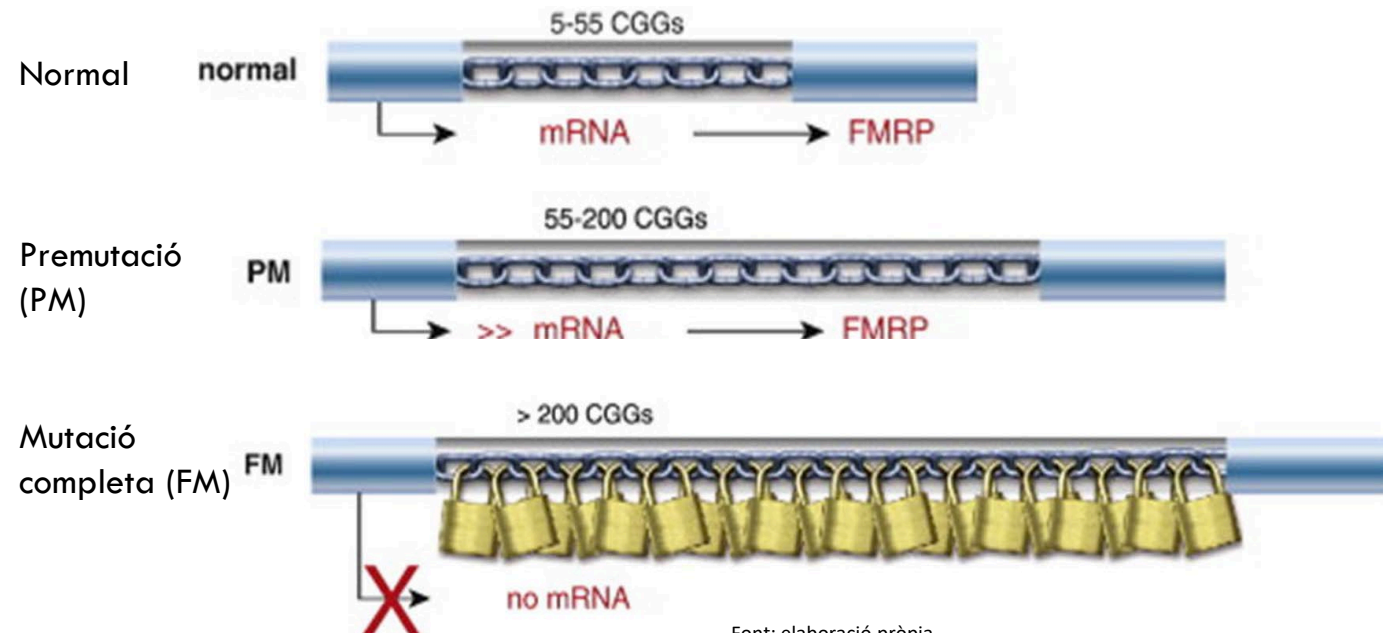
Abans de continuar, repassem: el **DNA** és transcrit a RNA missatger (**mRNA**), i aquest traduït a **proteïna**.

Genètica de la SXF:

La malaltia s'associa a mutacions al **gen *FMR1*** (Fragile Mental Retardation Gene 1), que codifica per la proteïna FMRP → Expressada en neurones, limfòcits, testicles, etc.

Mutacions per augment del **tàndem CGG**:

Mutacions dinàmiques;
generen **anticipació**



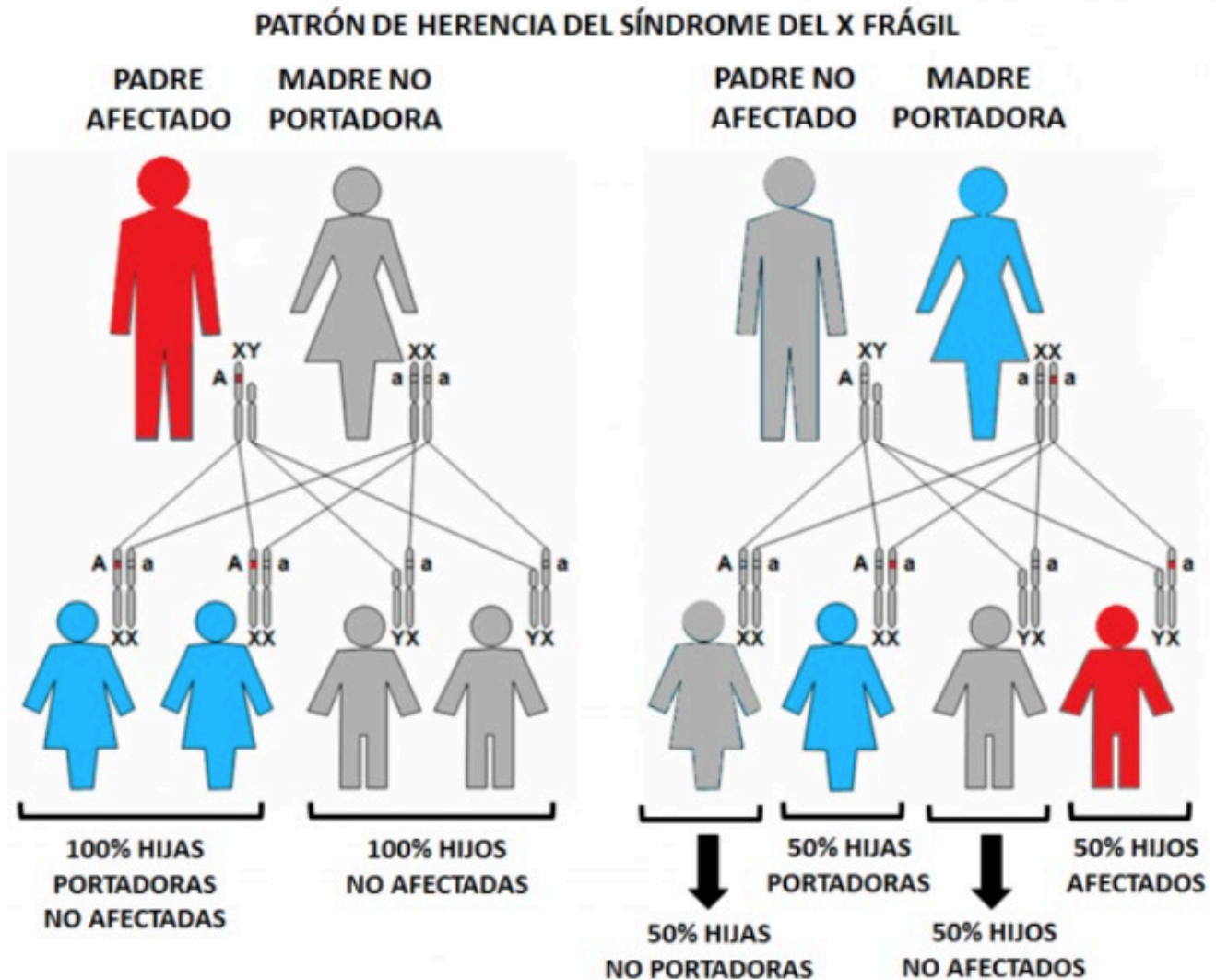
Les PM són inestables en meiosi i poden generar FMs.

A més gran la PM, més risc d'FM.

La síndrome del cromosoma X fràgil (SXF)

Herència de la SXF:

- Les expansions de PM a FM s'hereten de la mare
- Entre el 20-40% presenten mosaicisme



Pràctica **genètica molecular**: diagnòstic de la SXF

Benvingudes i benvinguts a la Unitat de Genètica de l'IES

Miquel Martí i Pol!



Ens han arribat 3 mostres de **sang perifèrica** de 3 nens, remesos des del servei de pediatria: Nil, Guillem i Vicent, i els hem visitat a la Unitat.

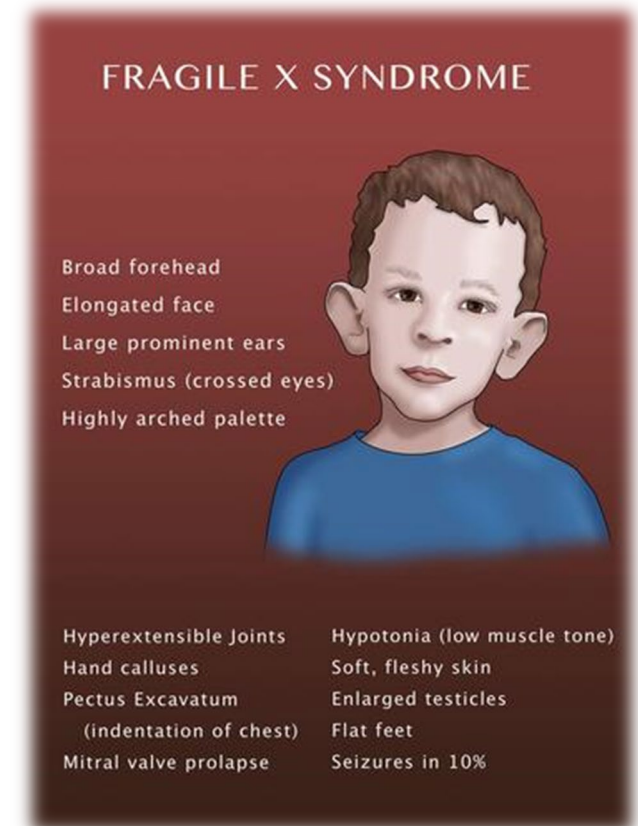
Hipòtesi inicial: per l'anamnesi familiar i l'exploració dels nens, sospitem que el Nil i el Vicent poden patir la SXF.

Problema: al prendre les mostres, no s'han retolat correcta-ment els tubs i no sabem de quin pacient és cada mostra.

Tenim 3 tubs, marcats com #1, #2 i #3, però no sabem a qui correspon cadascuna!

Se us acut què podríem fer per solucionar-ho?

Aplicarem tècniques de biologia molecular

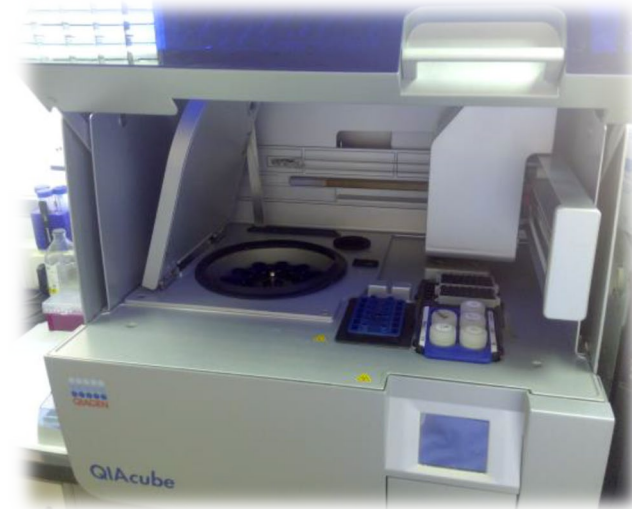


METODOLOGIA PRÈVIA

1. EXTRACCIÓ DEL DNA

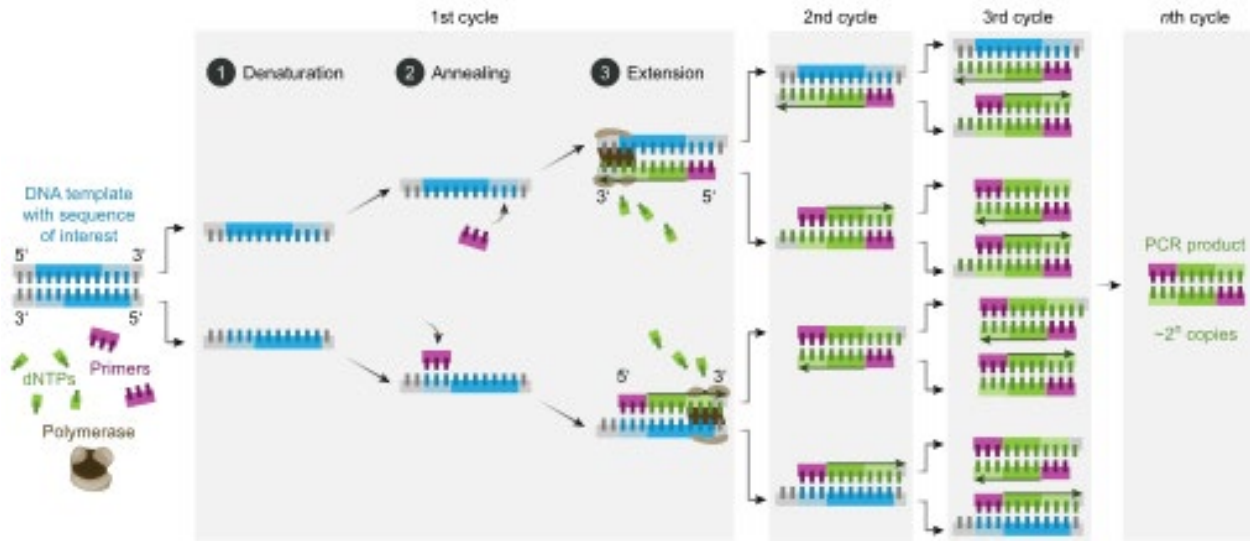
A partir de la mostra de sang perifèrica

Com l'extracció que heu fet a partir del kiwi a classe, però de forma automatitzada 🌀



2. AMPLIFICACIÓ DEL DNA PER PCR

La PCR o *polymerase chain reaction* és una tècnica que permet obtenir un gran nombre de còpies d'una seqüència de DNA a partir de poc material de partida.



Què volem amplificar exactament? Tot el DNA dels pacients? O només una regió o gen en concret?

Amplificarem el gen *FMR1*

METODOLOGIA QUE APLICAREM NOSALTRES

3. ANÀLISI DEL GEN *FMR1* PER ELECTROFORESI EN GEL D'AGAROSA

Algú sabria dir en què consisteix una electroforesi?

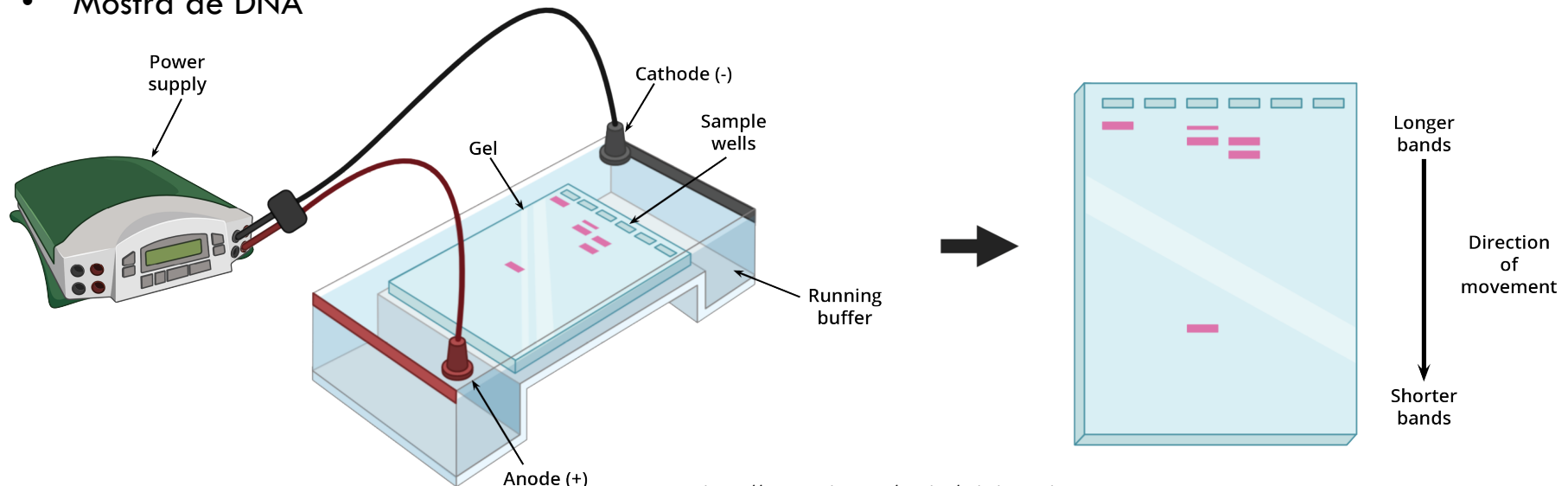
Posem un exemple per entendre-ho millor.

Elements necessaris:

- Gel d'agarosa
- Cubeta per suport
- Tampó conductor de corrent
- Font d'electricitat
- Mostra de DNA

Electroforesi = moviment per electricitat segons grandària

Mostres de partida:
3 mostres de DNA ja amplificats pel gen *FMR1*:
#1, #2 i #3



METODOLOGIA QUE APLICAREM NOSALTRES

3. ANÀLISI DEL GEN *FMR1* PER ELECTROFORESI EN GEL D'AGAROSA

(II) Preparació de la cambra d'electroforesi

4. Col·locar el gel d'agarosa ja solidificat en una cambra d'electroforesi de manera que la part de càrrega de mostres quedi en la part negra (càtode) i la vermella (ànode) en la part baixa de la cambra.
5. Emplenar la cambra amb TAE 1x de manera que cobreixi al menys fins 2 mm el gel.

(III) Preparació de les mostres i càrrega del gel

6. Transferir 10 µL de DNA #1, #2 o #3 a un tub d'1.5 mL net.
7. Afegir 2 µL de tampó de càrrega (LD) al tub amb DNA.
8. Tapar el tub i agitar amb cops suaus amb els dits.
9. Carregar 10 µL de cada mostra en diferents pous del gel. Cada alumne carregarà 1 mostra, de manera que tindrem 3 mostres/gel.
10. Tapar la cambra d'electroforesi i connectar a la font d'alimentació (vigilar amb els pols!)
11. Córrer a 100V durant 30 minuts

(IV) Visualització dels fragments de DNA

12. Quan hagi acabat l'electroforesi, apagar la font d'alimentació i treure la tapa de la cambra.
13. Passar el gel a una safata nova per tenyir (ficarem 2 gels per safata)
14. Afegir 120 mL de Fast Blast DNA stain 100x per safata. Tenyirem amb solució Fast Blast DNA 100x per permetre la visualització immediata de les bandes de DNA, ja que les molècules de colorant adherides al DNA quedaran atrapades al gel, marcant així la seva localització.
15. Tenyir durant 2 minuts i després recuperar la solució de tinció en un pot.
16. Ficar la safata amb els gels en aigua corrent de l'aixeta durant 10 segons
17. Deixar incubar en aigua neta durant 5 minuts. En acabar el temps, canviar l'aigua i deixar altres 5 minuts.

Pràctica **genètica molecular**: diagnòstic de la SXF

ANÀLISI DE RESULTATS

Predicció de resultats: mentre corre el gel, fem la predicció dels resultats que esperem tenint en ment la hipòtesi inicial.

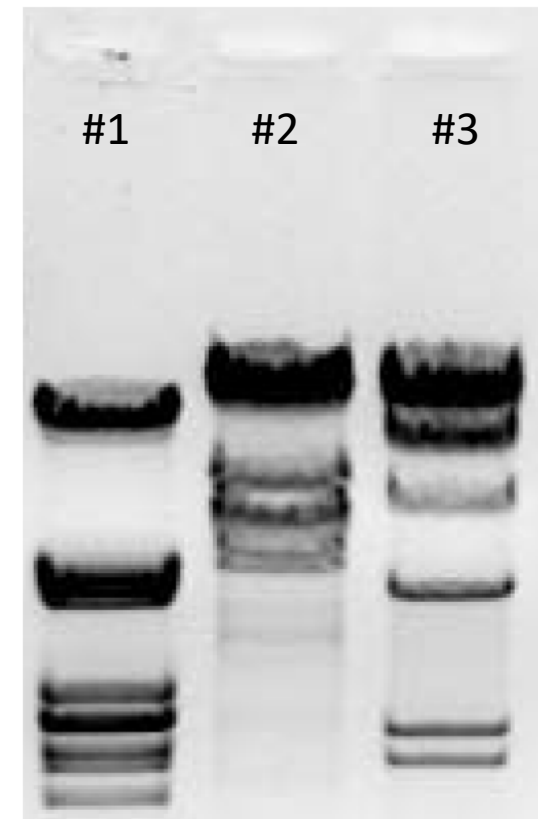
Comparació de resultats: hem carregat diverses rèpliques dels mateixos DNAs. Mireu si tots heu obtingut els mateixos patrons de migració.

Interpretació de resultats: sembla haver-hi 2 pacients amb la mutació corresponent al SXF → pacients #2 i #3

Contrastant la hipòtesi inicial: teníem la sospita de que 2 pacients podien patir la SXF.

Un moment! Sabem qui són els 2 pacients amb la mutació per SXF? Podem confirmar que són Nil i Vicent? 🤔


Comunicació dels resultats: haurem d'agafar noves mostres de Nil i Vicent per confirmar que el diagnòstic correspon a ells.



1.2.3 Citogenètica:

Diagnòstic d'alteracions cromosòmiques numèriques

La secció de **citogenètica** s'encarrega de trobar alteracions al cariotip que expliquin el trastorn o quadre clínic o l'estudi prenatal.

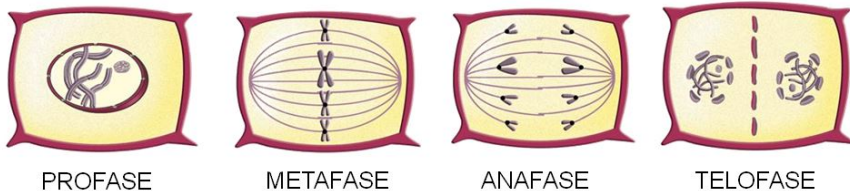
Sabeu quines mostres s'utilitzen més a sovint? 

- Limfòcits de sang perifèrica
- Biòpsia (pell)
- Cèl·lules de líquid amniòtic o vellositats



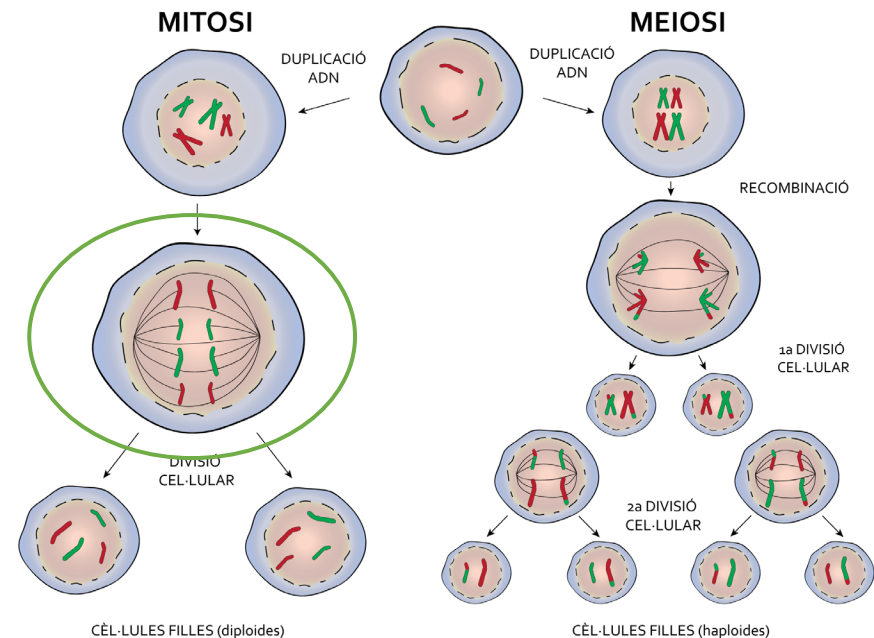
L'eina principal de la secció de citogenètica és el **cariotip constitucional**, que s'obté en cèl·lules que estan en divisió, a partir de la metafase.

Repàs: què és això de la metafase?



Font: <http://www.biologia.edu.ar/botanica/tema9/9-2mitosis.htm>

Recordeu què eren les alteracions numèriques?



Font: <https://genetica.cat/divulgacio/com-es-divideixen-les-cel·lules/>

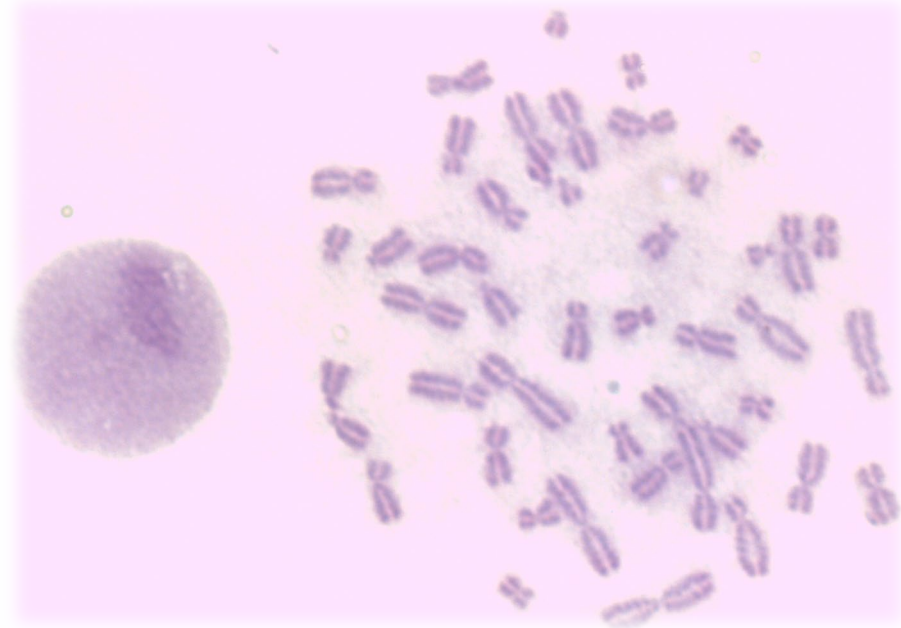
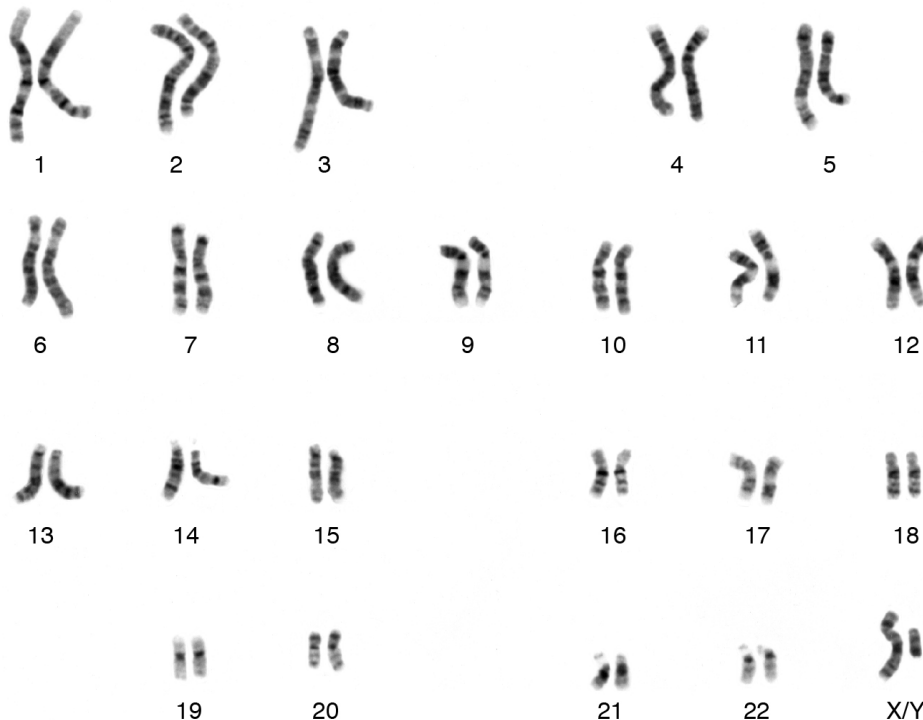
Pràctica **citogenètica**: diagnòstic d'alteracions numèriques

Cariotip: conjunt de cromosomes que caracteritza una espècie

Amb aquest caos podem diagnosticar alguna cosa?



Font: https://biologia-geologia.com/biologia2/5231_cariotipo_y_cariograma.html



Font: elaboració pròpia

Cariograma: ordenació dels cromosomes en parells d'homòlegs segons la posició del centròmer

22 autosomes + 2 sexuals

Recordem que els cromosomes estan duplicats perquè el DNA de la cèl·lula s'ha duplicat per poder fer la divisió cel·lular.

Continuem a la Unitat de Genètica de l'IES Miquel Martí i

Pol!



Ens han arribat 2 mostres de cariotip de 2 pacients diferents: #1 i #2.

Problema: no els hem visitat nosaltres i s'ha perdut la història clínica, pel que no tenim les dades de l'anamnesi ni de l'exploració dels pacients.

Hipòtesis de treball:

- (1) Hipòtesi nul·la: els pacients no presenten cap alteració a nivell de citogenètica.
- (2) Hipòtesi alternativa: els pacients sí presenten alguna alteració a nivell de citogenètica.

Se us acut què podríem fer per solucionar-ho?



Aplicarem tècniques de citogenètica

GENERACIÓ DEL CARIOGRAMA

Us repartirem 1 cariotip d'un dels 2 pacients i haureu d'obtenir el cariograma utilitzant aquesta plantilla i els criteris que ara explicarem per esbrinar quina alteració pateixen.

_____	_____	_____			_____	_____
	A (1-3)					B (4-5)
_____	_____	_____	_____	_____	_____	_____
			C (6-12)			
_____	_____	_____			_____	_____
	D (13-15)					E (16-18)
_____	_____				_____	_____
	F (19-20)					G (21-22)
_____					_____	
	X-Y					X-X

GENERACIÓ DEL CARIOGRAMA

Criteris per obtenir el cariógrama

Grup A: parells 1, 2 i 3; grans i metacèntrics o lleugerament submetacèntrics

Grup B: parells 4 i 5; grans i submetacèntrics

Grup C: parells del 6 al 12; de grandària mitjana i submetacèntrics

Grup D: parells 13, 14 i 15; de grandària mitjana i acrocèntrics

Grup E: parells 16, 17 i 18; metacèntrics o submetacèntrics relativament curts

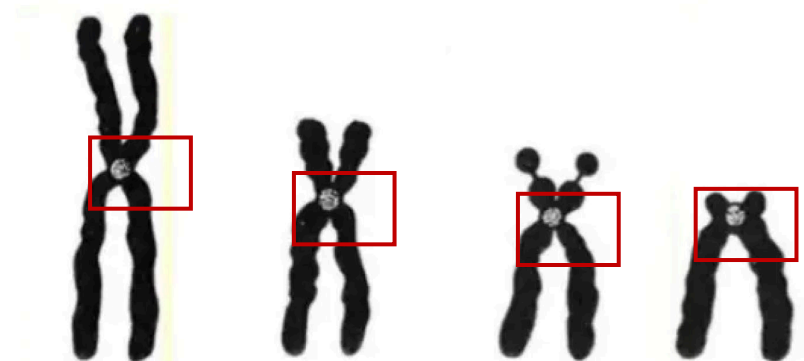
Grup F: parells 19 i 20; els més petits dels metacèntrics

Grup G: parells 21 i 22; els més petits dels acrocèntrics

Cromosomes sexuals: el cromosoma X és submetacèntric i mitjà, amb silueta similar als dels primers parells del grup C; mentre que el cromosoma Y és lleugerament més llarg que els cromosomes del grup G, però amb la peculiaritat del paral·lelisme dels braços llargs.

Nomenclatura dels cromosomes
segons la posició del **centròmer**

*Recordeu que el centròmer és la part
del cromosoma que s'uneix als microtúbuls
per l'anafase de la divisió cel·lular.*



Metacèntric

Submetacèntric

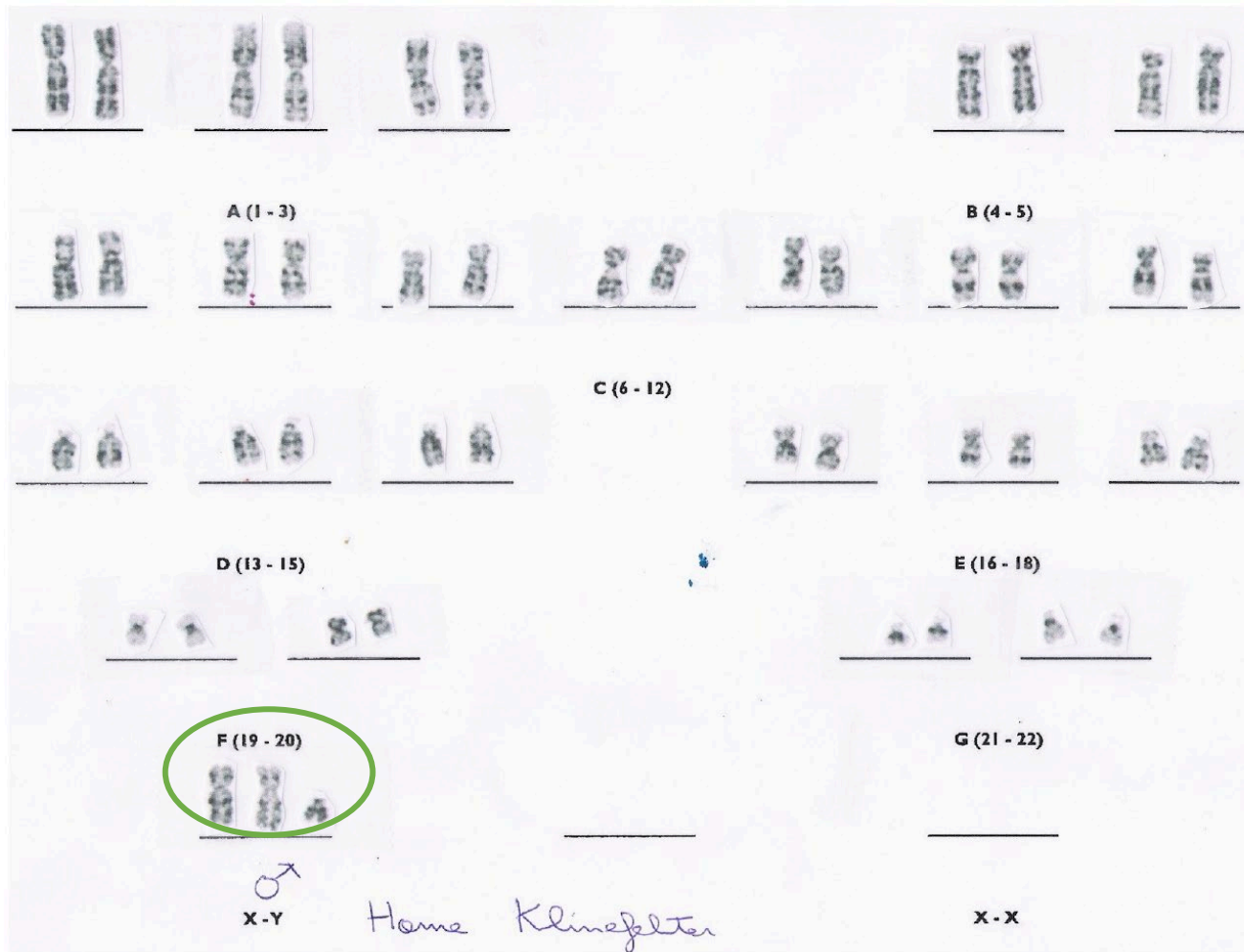
Acrocèntric

Telocèntric

GENERACIÓ DEL CARIOTIP

Pacient #1: síndrome de Klinefelter

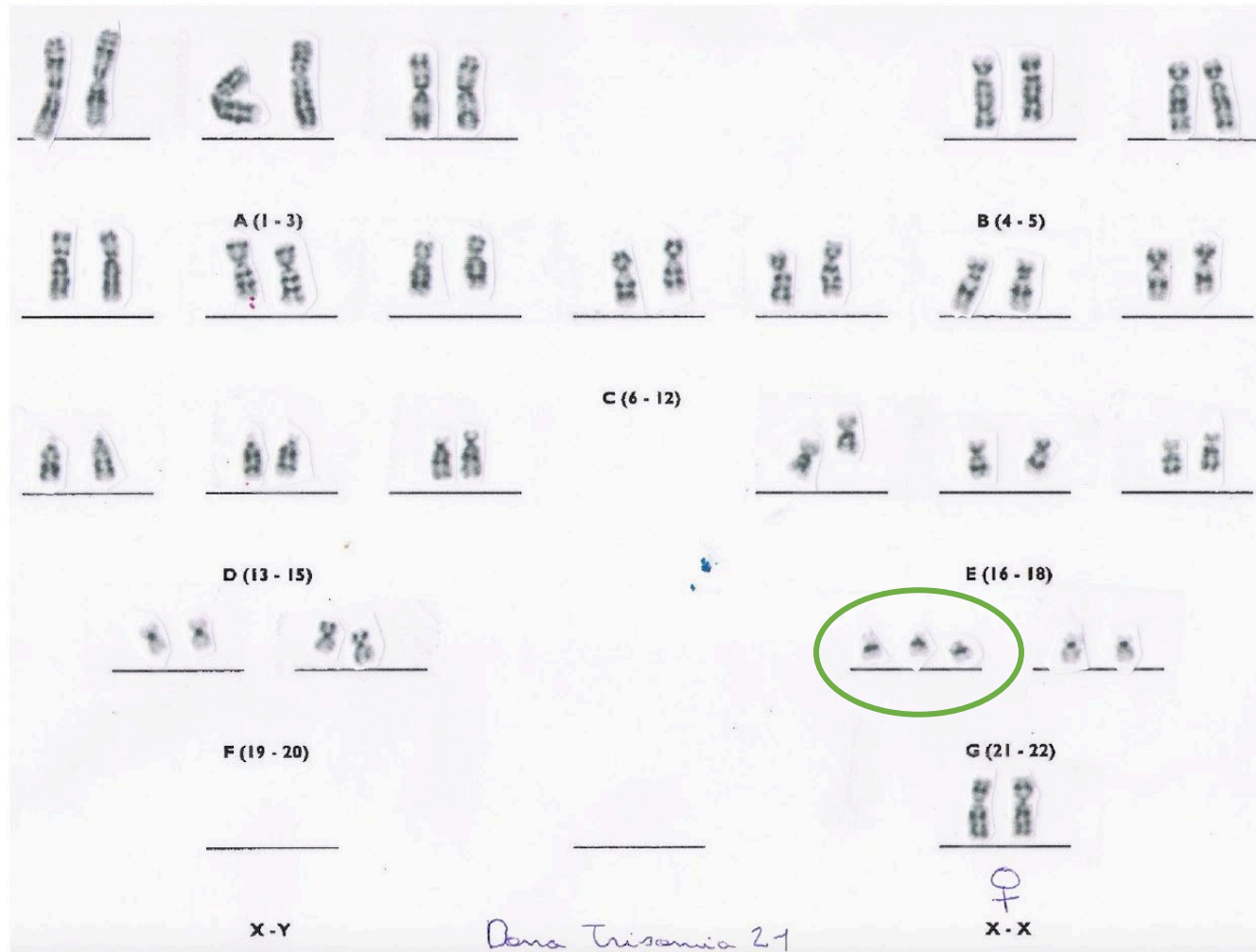
Font: dades clíniques anonimitzades



GENERACIÓ DEL CARIOGRAMA

Pacient #2: síndrome de Down

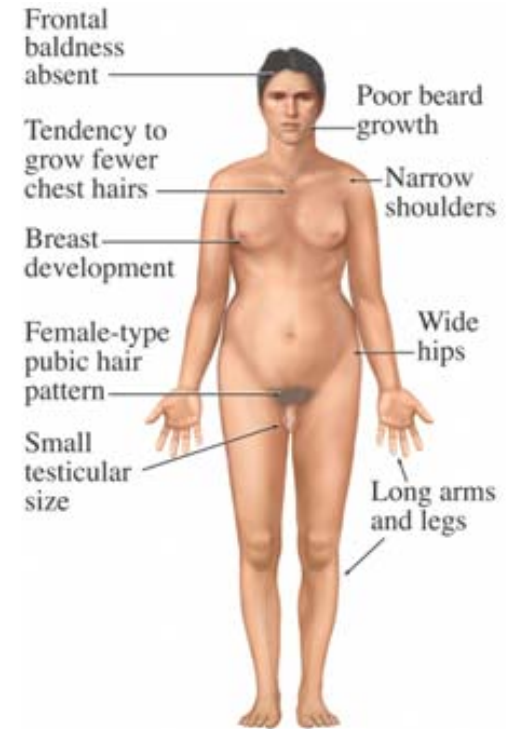
Font: dades clíniques anonimitzades



La síndrome de Klinefelter: 47, XXY

Es tracta d'una **triploïdia** en forma de **trisomia del cromosoma sexual X**.

Clínica: ginecomàstia; poca musculatura; poc pèl al cos; hipogonadisme i infertilitat; cert retard mental.



La síndrome de Down: 47, XX/XY, +21

Es tracta d'una **triploïdia** en forma de **trisomia de l'autosoma 21**.

Junt a les trisomies dels cromosomes 18 (síndrome d'Edwards) i del 13 (síndrome de Patau), constitueixen les úniques trisomies completes en autosomes compatibles amb la vida

Clínica: retard mental; trets facials característics, baixa alçada; alteracions visuals i dels sistemes locomotor, digestiu, cardíac i metabòlic.



1.3 DEBAT SOBRE BIOÈTICA I GENÈTICA

Després de tot el que heu après, us veieu amb cor de debatre sobre alguns aspectes sociopolítics en relació a la bioètica al camp de la genètica?

SITUACIÓ 1: La informació genètica com a eina de discriminació

Avui dia és possible obtenir el genotip (informació genètica continguda a un organisme) d'una persona de forma relativament senzilla i barata mitjançant seqüenciació del DNA. Donat que coneixem certs al·lels (variants d'un gen) predisposen a certes malalties, a partir d'ells es podria saber quina predisposició té aquella persona per desenvolupar certes condicions.

Preguntes:

- Penseu que amb el genotip d'una persona es poden saber totes les malalties o condicions que té o que desenvoluparà en un futur?
- Si tinguéssiu antecedents familiars d'una malaltia hereditària greu, us seqüenciàreu el genoma per saber si en teniu predisposició?
- Creieu que seria ètic que les empreses el demanessin abans de contractar algú per estalviar costos? I un llogater per saber si és viable llogar la seva propietat? I una empresa d'assegurances abans de formalitzar una pòlissa? Expliqueu les raons.

1.3 DEBAT SOBRE BIOÈTICA I GENÈTICA

SITUACIÓ 2: Aplicacions i límits de l'edició genètica

Els últims avenços en enginyeria genètica permeten la modificació del genoma de diferents organismes, entre ells el de l'humà. Els científics van establir fa uns anys que els límits de l'edició genètica estaven en la modificació d'organismes humans, principalment embrions o gàmetes.

Tanmateix, un grup de científics xinesos de la Universitat de Ciència i Tecnologia del Sur (Shenzhen) va publicar el 2019 que havia utilitzat la **tècnica CRISPR/Cas9** per editar el genoma d'embrions humans, amb l'objectiu d'evitar la transmissió del virus de l'VIH, del qual el pare era portador. Finalment els embrions van ser implantats a l'úter de la mare i van ser portats a terme, donat llum a dues bessones que, aparentment, estaven sanes al moment del naixement.

*Notícia de elperiodico.cat
del 30/12/2019*

Preguntes:

- Creieu que seria lícit que poguéssim escollir fills “a la carta” mitjançant edició genètica i posterior selecció? Tenen els pares aquell ”dret” sobre els fills?
- Qui ha de decidir els límits de la ciència? Només els científics? O també la resta de ciutadans?
- En ciència tot val quan es tracta de prevenir/curar malalties i desenvolupar noves tecnologies?



BLOC 2

LA CARRERA INVESTIGADORA EN L'ÀMBIT DE LA BIOMEDICINA

2.1 GRAUS RELACIONATS AMB LES CIÈNCIES BIOMÈDIQUES

UVIC

UNIVERSITAT DE VIC
UNIVERSITAT CENTRAL
DE CATALUNYA

- Grau en Biotecnologia

**Universitat
de Girona**

- Grau en Biotecnologia

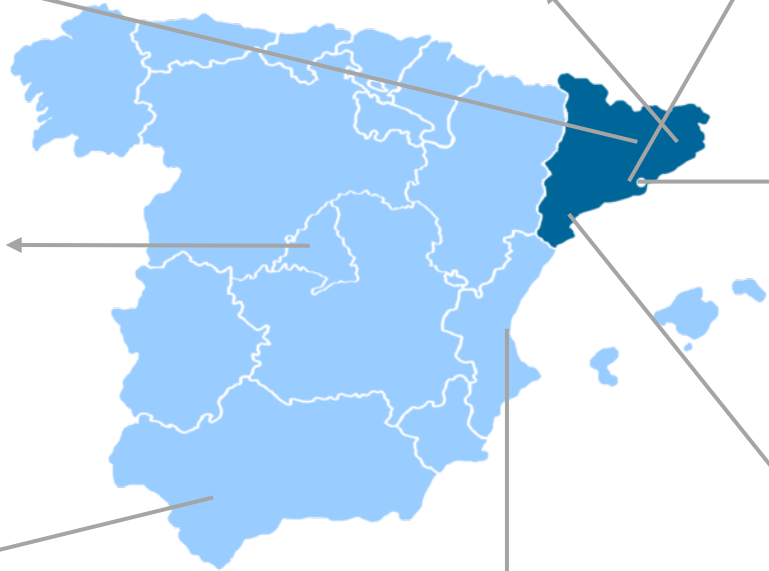
UAB

**Universitat Autònoma
de Barcelona**

- Grau en Ciències Biomèdiques
- Grau en Bioquímica
- Grau en Biotecnologia

**Universidad
de Alcalá**

- Grau en Biologia Sanitària



**UNIVERSITAT DE
BARCELONA**

- Grau en Ciències Biomèdiques
- Grau en Bioquímica
- Grau en Biotecnologia
- Grau en Genètica

UNIVERSIDAD DE SEVILLA

- Grau en Biomedicina bàsica i experimental
- Grau en Bioquímica



**UNIVERSITAT
DE VALÈNCIA**

- Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques
- Grau en Biotecnologia

**UNIVERSITAT
ROVIRA I VIRGILI**

- Grau en Bioquímica i Biologia Molecular
- Grau en Biotecnologia

2.2 SORTIDES PROFESSIONALS

INVESTIGACIÓ BIOMÈDICA I BIOTECNOLÒGICA:

- Màster investigació en: immunologia, genètica, microbiologia, farmacologia, oncologia, etc.
- Doctorat (necessari per fer carrera investigadora)

DOCÈNCIA:

- Màster en professorat d'educació secundària
- Docència universitària (després del doctorat)

ESPECIALITZACIÓ SANITÀRIA:

- Biòleg intern resident o BIR (acadèmies GoBIR; bioBIR)
- Laboratoris d'anàlisis clíniques: Laboratorio Echevarne, Lab Durán Bellido, etc.

INDÚSTRIA FARMACÈUTICA:

- Inserció laboral directa
- Màsters en indústria (escoles privades ESAME, CESIF, Talento-Ephos): màrqueting, MSL, departament mèdic, CRA, farmacovigilància, etc.

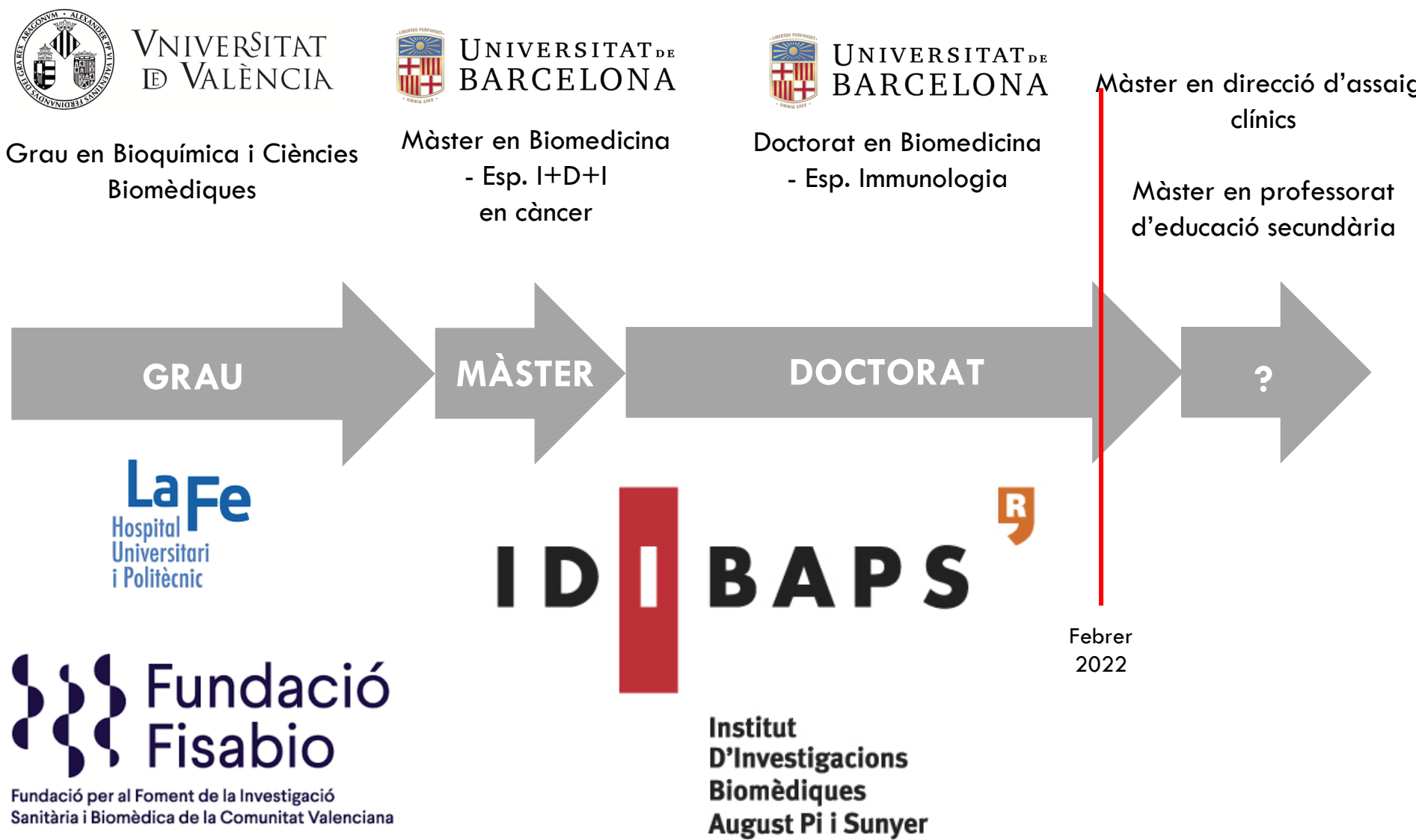
BIOINFORMÀTICA I BIG DATA:

- Màsters específics en bioinformàtica, *machine-learning*, o d'altres especialitats.

I MOLTES MÉS! ⚡

Podeu consultar perfils d'Instagram, Facebook, LinkedIn o webs de Carreras Científicas Alternativas (CCA) i Bioemprender per més informació.

2.3 EL MEU EXEMPLE



BLOC 3

EXPERIMENTACIÓ ANIMAL

3.1 INTRODUCCIÓ A LA EXPERIMENTACIÓ AMB ANIMALS

Experimentació animal es considera qualsevol procediment experimental que causi o ataquí l'estat de benestar d'un animal, el qual tingui com a missió demostrar fenòmens biològics sobre espècies animals, extrapolables o no a l'espècie humana.

S'ha de portar a terme en centres específics anomenats estabularis, animalaris o bioteris.

Està àmpliament regulada a nivell comunitari, estatal i europeu.

Tots els procediments han de ser avaluats per un comitè ètic i aplicar la **regla de les 3 R**:



Font: https://elpais.com/elpais/2018/11/11/ciencia/1541973180_376016.html

Reduir

Utilitzar el mínim nombre possible d'animals per l'objectiu que es vol aconseguir i justificar-ho de forma adequada amb càlculs estadístics.

Refinar

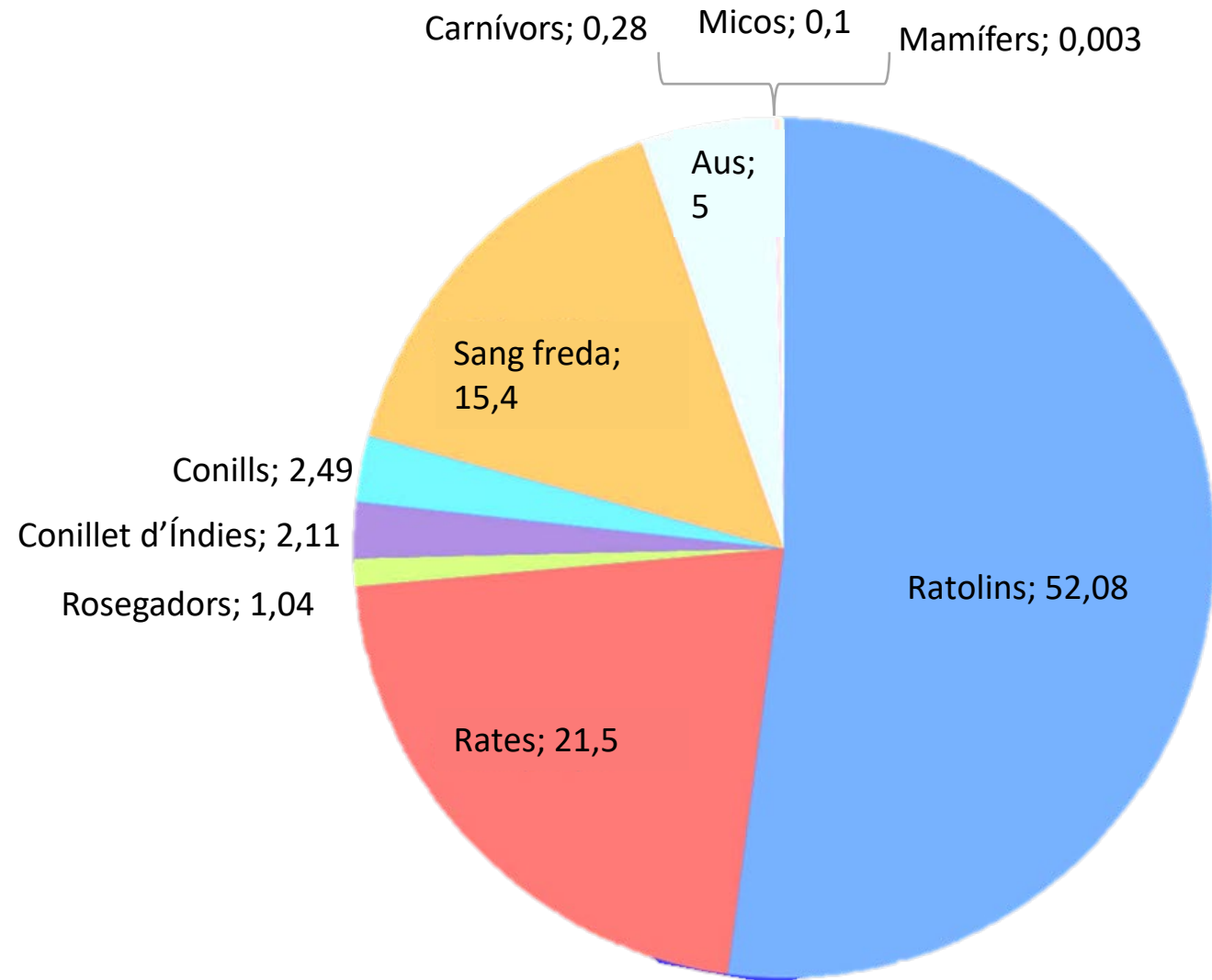
Millorar els protocols per optimitzar el nombre d'animals i també reduir els temps de treball i molèsties generades als animals.

Reemplaçar

Utilitzar espècies el menys complexes possible (a nivell fisiològic, anatòmic i evolutiu) dintre del que permeti l'estudi.

3.1 INTRODUCCIÓ A LA EXPERIMENTACIÓ AMB ANIMALS

Sabeu quines són les espècies més utilitzades en investigació?



Rànquing: 

-  Ratolins
-  Rates
-  Peixos

3.2 EL RATOLÍ COM A MODEL D'EXPERIMENTACIÓ

A algú se li acut per què el ratolí és el més utilitzat?

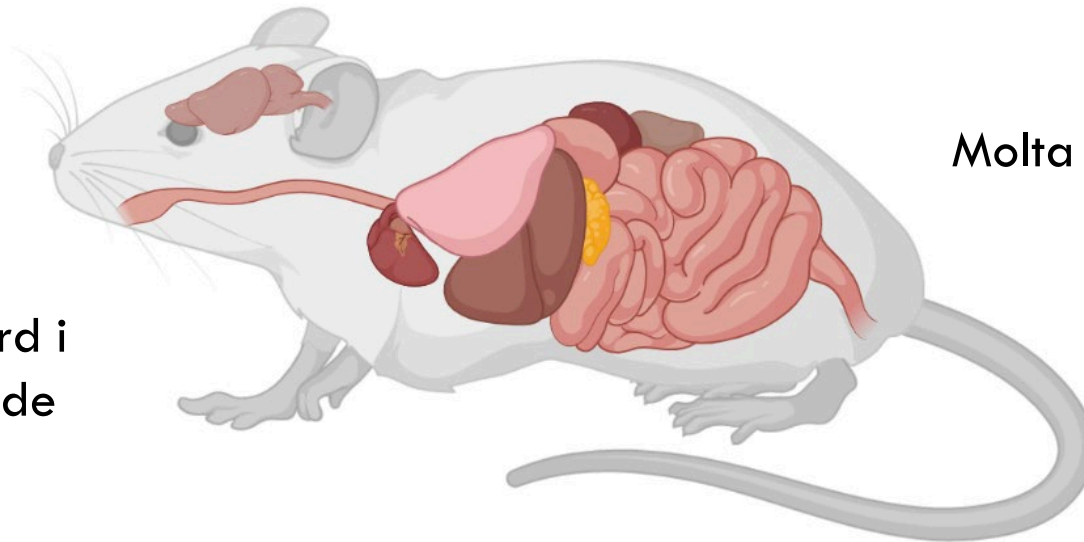
Temps de generació curt

Manteniment senzill i econòmic

Mida adequada

Molta semblança amb humans

Tècniques estàndard i desenvolupament de noves



Font: elaboració pròpia a BioRender

Disponibilitat de soques estables; menys variabilitat

Bona adaptació a la vida estabulada

3.2.1 El ratolí com a model de recerca en obesitat

Segons l'Organització Mundial de la Salut (OMS), **l'obesitat i el sobrepès** han esdevingut la pandèmia no infecciosa del segle XXI

Problema: l'obesitat té moltes alteracions de salut associades:

- Síndrome metabòlica
- Diabetis tipus 2
- Aterosclerosi
- Alteracions hepàtiques
- Problemes musculoesquelètics

Hi ha 2 tipus principals de models de ratolí per estudis d'obesitat:

- **Genètics**: animals portadors de mutacions relacionades amb rutes metabòliques essencials.

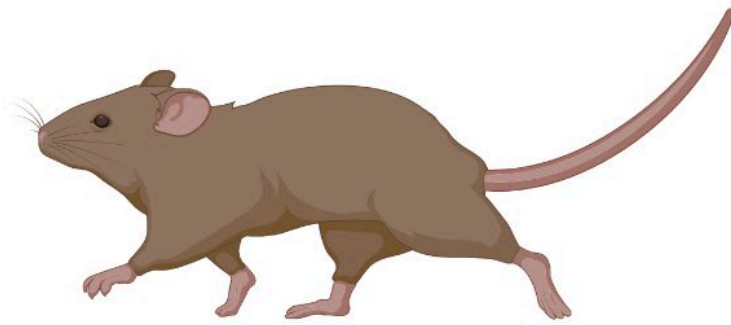
Ratolí *ob/ob*, defectuós per la ruta de la leptina (hormona que regula la gana i el pes corporal).



- **Induïts per dieta**: imiten els hàbits alimentaris dolents que provoquen l'obesitat a l'espècie humana.

Els més habituals utilitzen dietes especials amb contingut molt elevat en greix.

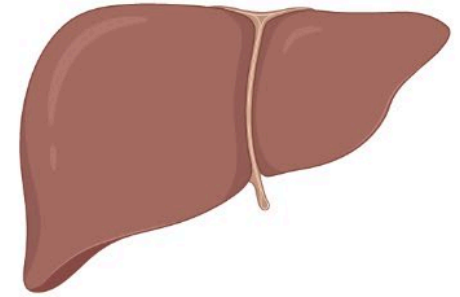




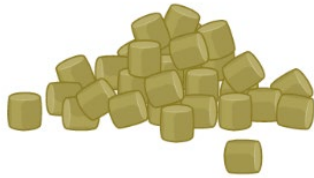
**Teixit adipós
(greix)**



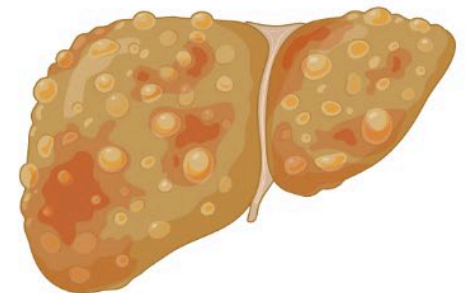
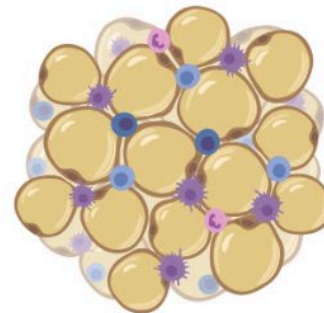
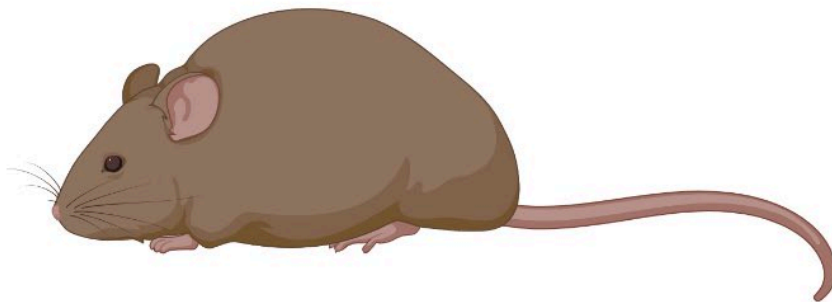
Fetge



Sans



+ dieta rica en greix



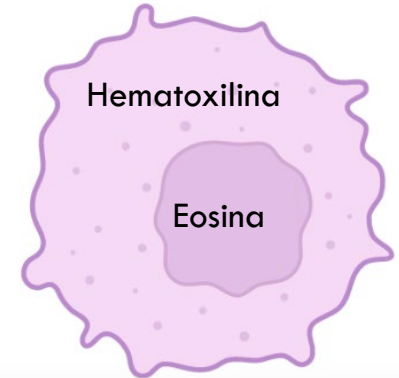
Excés de greix i inflamació

Pràctica **experimentació animal**: visualització de mostres de fetge

Voleu comprovar vosaltres mateixos com es veu un fetge sa i com li afecta una mala alimentació?

Anem a mirar al microscopi òptic unes mostres de fetge de ratolí tenyides amb **hematoxilina i eosina**:

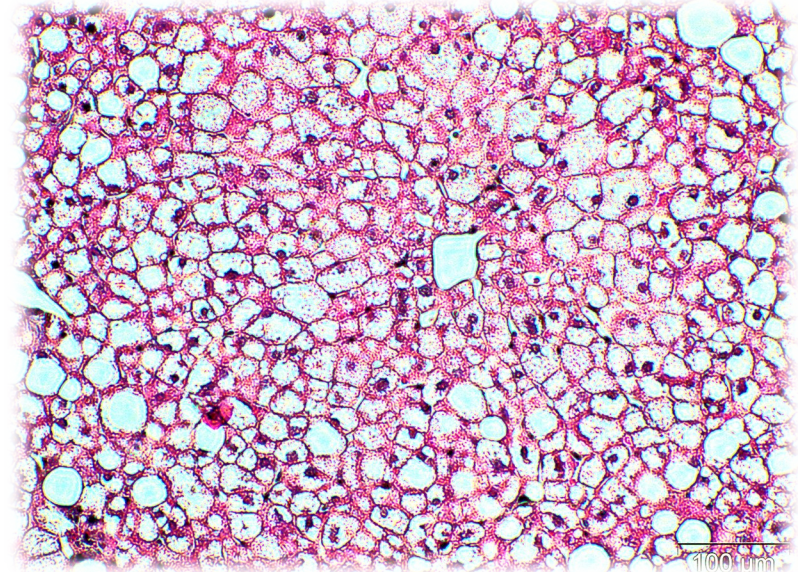
- **Hematoxilina**: tenyeix de violeta el DNA dels nuclis cel·lulars
- **Eosina**: tenyeix de rosa els components del citoplasma de les cèl·lules



Veieu clarament les diferències? Penseu que el fetge d'un ratolí alimentat amb una dieta rica en greix podrà exercir les seves funcions amb normalitat?



Fetge sa



Fetge amb greix i inflamació

3.3 DEBAT SOBRE L'ÚS D'ANIMALS EN EXPERIMENTACIÓ

SITUACIÓ 1: Els límits de l'experimentació amb animals

Fa unes setmanes va esclatar la polèmica quan es va saber que una empresa amb seu al Parc Científic de Barcelona (PCB), entitat que pertany a la Universitat de Barcelona (UB), havia subcontractat els serveis de l'empresa Vivotecnia Research perquè realitzés un assaig farmacològic amb cadells de gos Beagle.

Segons l'empresa contractant, l'objectiu és “desenvolupar una teràpia per malalties fibròtiques, el que comporta l'estudi histopatològic dels òrgans de 32 cadells de Beagle”.

Notícia de naciodigital.com
del 02/02/2022

PRINCIPAL Q CERCA

Naciódigital

CIÈNCIA

La UB confirma el sacrifici de 32 cadells de gos d'un experiment

La institució explica que sis animals seran adoptats i es defensa de les crítiques d'animalistes perquè el procediment compleix la normativa

per [NacióDigital](https://naciodigital.com), Barcelona, Catalunya | 2 de febrer de 2022 a les 13:58 | [🔗](#)

Preguntes:

- Sabent que els protocols per l'ús d'animals han de ser revisats per un comitè ètic abans de ser realitzats i justificar el nombre, espècie i procediments a realitzar, aturariéu aquest experiment si poguéssiu?
- Sabent que molts avenços mèdics actuals es deuen a l'ús d'animals i que altres països europeus com Holanda volen prohibir l'experimentació animals en pocs anys, penseu que s'hauria de limitar el seu ús arreu del món? Provocaria un retard en la innovació?

MOLTES GRÀCIES PER LA VOSTRA ATENCIÓ

AMGEN[®]
TRANSFER
CIÈNCIA

fcri

Fundació
Catalana per a
la Recerca i la
Innovació