

NOTA DE PREMSA  
Barcelona, Desembre 2017

## Una mutació genètica en l'evolució biològica dels animals podria ajudar a explicar l'origen d'alguns òrgans humans

Una mutació genètica —un error casual en el procés evolutiu i sense funció biològica aparent que es va produir fa més de 700 milions d'anys— podria contribuir a explicar l'origen d'òrgans complexos i estructures en humans i en altres vertebrats. Així ho explica a la revista *Nature Communications* un equip dirigit per l'investigador del [Centre de Regulació Genòmica](#) (CRG) Manuel Irimia, el catedràtic Jordi Garcia Fernández, de la Facultat de Biologia i de l'Institut de Biomedicina de la Universitat de Barcelona (IBUB), i Maria Ina Arnone (Estació Zoològica Anton Dohrn, Itàlia).

En concret, aquesta antiga mutació —probablement posterior a la separació de les meduses i anemones de mar i anterior a l'aparició dels vertebrats en l'evolució— va afectar un gen de la família *Fgfr* (receptors del factor de creixement de fibroblasts). Curiosament, aquest canvi genètic va esperonar —milions d'anys després— la connexió entre dues xarxes gèniques (gen regulador *ESRP* i *Fgfr*), que va esdevenir clau en la maquinària molecular per generar òrgans i estructures (pulmons, extremitats anteriors i oïda interna) en l'evolució biològica dels animals.

L'article de la revista *Nature Communications*, que té com a primer autor Demian Burguera (UB-IBUB i CRG-UPF), és una nova aproximació a l'estudi de l'evolució dels vertebrats des de la biologia evolutiva del desenvolupament (evo-devo), un nou paradigma en el món de la biologia evolutiva que estudia els mecanismes i processos evolutius relacionats amb el desenvolupament i la morfogènesi dels éssers vius.

### De la mutació casual a la formació d'òrgans en animals

Un gen pot codificar diferents proteïnes —amb funcionalitat diversa— mitjançant la maquinària genètica del tall i unió alternatiu (*alternative splicing*). En algunes línies cel·lulars humanes, aquest procés és controlat per gens reguladors especials com ara l'*ESRP1* i l'*ESRP2*, que estan implicats en processos morfogenètics. Per tant, el genoma controla tots els processos de desenvolupament embrionari i d'interacció entre cèl·lules. Si canvia aquest model d'interacció, també es pot alterar la morfologia de les estructures biològiques. Descobrir quina és la base molecular que modula aquestes interaccions és encara una incògnita oberta.

“Vam estudiar la capacitat dels gens *ESRP* per modificar l'adhesió i la motilitat cel·lulars en l'embriogènesi en diferents animals. Els nostres resultats suggereixen que els gens *ESRP1* i *ESRP2* formaven part de la maquinària genètica que, en el darrer ancestre comú entre humans i peixos —i fins i tot, eriçons de mar—, integrava les cèl·lules en la superfície dels òrgans embrionaris (un procés bàsic per generar òrgans)”, explica Manuel Irimia, cap de grup al Centre de Regulació Genòmica (CRG).

En síntesi, el treball publicat a *Nature Communications* revela com els mateixos gens reguladors s'han fet servir per generar diferents òrgans i estructures biològiques en els éssers vius durant el procés evolutiu. En la mateixa línia, també revela com una errada casual —una mutació sense sentit aparent fa més de 700 milions d'anys— va ser el motor

molecular de complexos novetats morfològiques en diversos vertebrats (incloent-hi l'espècie humana).

«Sens dubte, el resultat més extraordinari del treball és constatar com és d'important la serendipitat (*serendipity*, en anglès) en l'excitant món de la maduració alternativa dels transcrits dels gens (és a dir, la producció de proteïnes diferents a partir d'un únic gen). Sorpren comprovar com un mateix gen (*ESRP*), mitjançant el seu paper biològic en un mecanisme bàsic (adherència i motilitat cel·lulars), s'ha emprat al llarg de l'escala animal amb finalitats molt diverses: des de formar el sistema immunològic d'un equinoderm fins al llavi, els pulmons o l'oïda interna de l'espècie humana», explica el catedràtic Jordi Garcia Fernàndez.

«La nova descoberta confirma com és de versàtil l'evolució biològica: partint d'una base amb les mateixes eines gèniques, es pot arribar a construir una cabana de fusta o tot un gratacel», clou el catedràtic Garcia Fernàndez.

**Referència:** Burguera D et al. Evolutionary recruitment of flexible *Esrp*-dependent splicing programs into diverse embryonic morphogenetic processes. *Nature Communications* **8**, 1799 (2017) doi:[10.1038/s41467-017-01961-y](https://doi.org/10.1038/s41467-017-01961-y)

**Per més informació i entrevistes:**

Laia Cendrós, Oficina de premsa, Centre de Regulació Genòmica (CRG)

Email: [laia.cendros@crg.eu](mailto:laia.cendros@crg.eu) - Tel. +34 93316 0237 – Mòbil +34 607 611 798