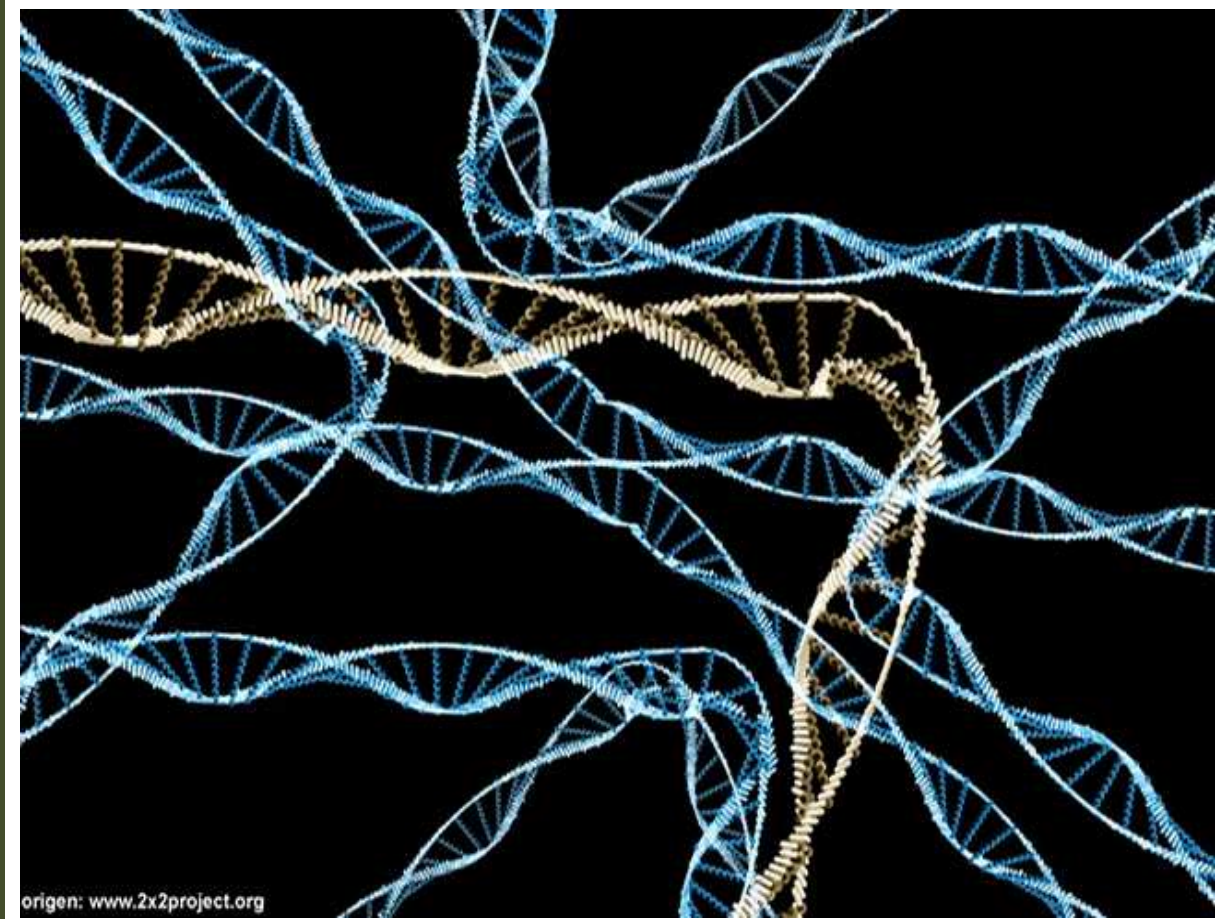




# Naturalment

Revista de divulgació científica

Maig de 2013, Número 5



## ENCODE

Aquest número ha estat elaborat per:

Valero Andreu Matillas  
Pau Enric Serra Marín  
Jaume Palmer Vidal  
Álvaro Bejar Escribano



Universitat de les  
Illes Balears



Govern  
de les Illes Balears

# Naturalment

## Crèdits

---

### Consell editorial

**Regina Alemany Alonso.** Departament de Biologia  
**Antoni Bennàsar Figueras.** Departament de Biologia  
**José Aurelio Castro Ocón.** Departament de Biologia  
**Camilo José Cela Conde.** Departament de Filosofia i Treball Social  
**Jaume Flexas Sans.** Departament de Biologia  
**Bernadí Gelabert Ferrer.** Departament de Ciències de la Terra  
**Llorenç Gil Vives.** Departament de Biologia  
**Maria del Mar Leza Salord.** Departament de Biologia  
**Maria Antònia Manassero Mas.** Departament de Psicologia  
**Hipólito Medrano Gil.** Departament de Biologia  
**Miquel Àngel Miranda Chueca.** Departament de Biologia  
**Miriam Monerris Mascaró.** Departament de Biologia  
**Pedro Montoya Jiménez.** Departament de Psicologia  
**Catalina Ordinas Pons.** Campus Extens UIB virtual  
**Oreste Piro Perusin.** Departament de Física  
**Antoni Pons Biescas.** Departament de Biologia Fonamental i Ciències de la Salut  
**Guillem Ramon Pérez de Rada.** Departament de Biologia  
**Luis Santamaria Galdón .** Institut Mediterrani d'Estudis Avançats (IMEDEA)  
**Àngel Vázquez Alonso.** Departament de Ciències de l'Educació  
**Bernhard Oliver Vögler.** Departament de Biologia

### Disseny

**Cristina López-Polín Hernanz.** Campus Extens UIB virtual

### Documentació

**Marta Macias Borràs.** Servei de Biblioteca i Documentació

### Implementació

**Catalina Ordinas Pons.** Campus Extens UIB virtual  
**Toni Llabrés Tous.** Servei d'Informació  
**Núria Planas Novella.** Fundació Càtedra Iberoamericana

### Coordinació

**Antoni Bennàsar Roig.** Departament de Biologia



# Naturalment

## Índex

---

### Naturalment

Revista de divulgació científica

#### Departament de Biologia

Edifici Guillem Colom. Campus UIB. Cra. de Valldemossa, km 7.5. 07122 Palma. [abennassar@uib.es](mailto:abennassar@uib.es)

ISSN: 2255-5641

Elaborada en els seminaris de l'assignatura de Biologia de 1r de Grau dels estudis de Biologia.

Amb el suport de la convocatòria d'ajuts per a projectes d'innovació i millora de la qualitat docent del Vicerectorat d'Ordenació Acadèmica.

#### Article

ENCODE, 4

#### Entrevista

Entrevista Roderic Guigó 9

#### Webs, 11

#### Comunicació científica

*Investigación y Ciencia*, 14

*Science*, 15

*The Scientist*, 17

*Nature*, 18



# Naturalment

## Article

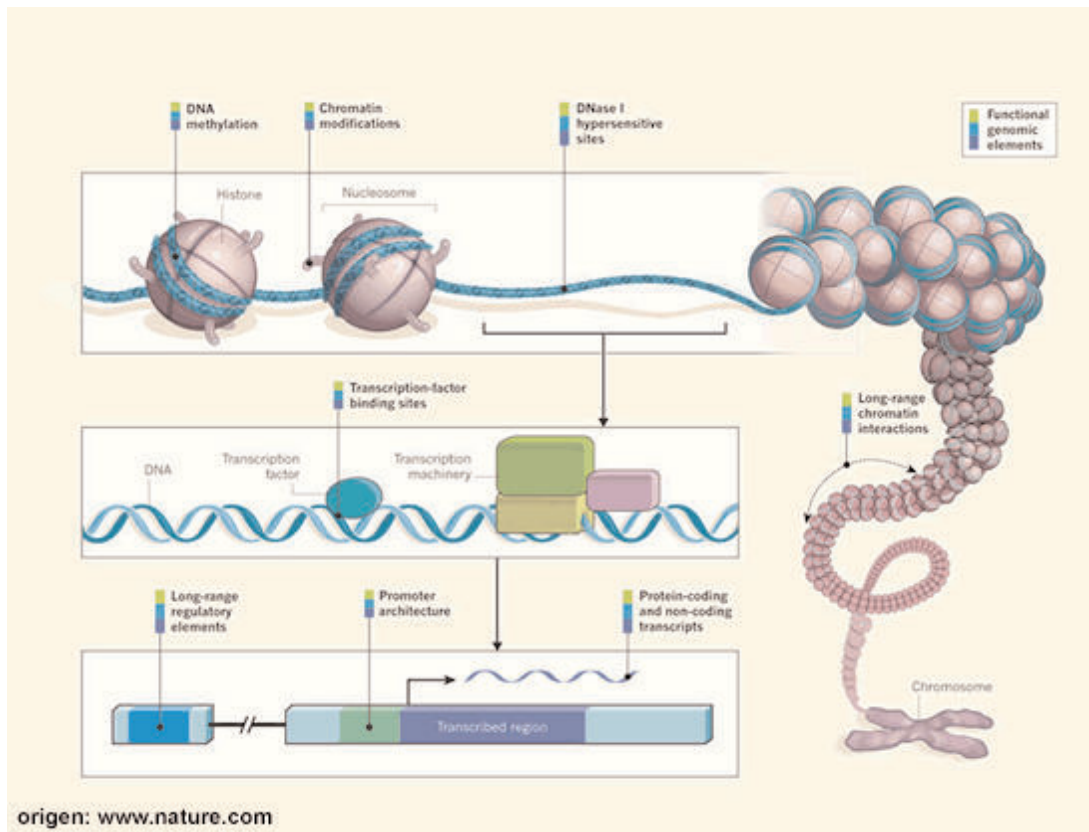
### ENCODE

#### Antecedents

Durant la dècada dels anys 80, els genetistes plantejaren poder seqüenciar els  $3 \times 10^9$  parells de bases del genoma. Es volia seqüenciar el màxim possible i per això el 1986 es va plantejar el PGH (Projecte Genoma Humà) que destinaria diners a la investigació i seqüenciació del genoma humà. El 1988 es va fundar HUGO (Human Genome Organization), que tenia l'objectiu de col·laborar amb una gran quantitat de països en la investigació i poder difondre més fàcilment els avenços que es fessin sobre el genoma.

gens. Altres objectius eren la creació de mapes genètics, la determinació de seqüències completes de diverses espècies i una millora significativa en el camp de la bioinformàtica.

El PGH va començar a l'octubre de 1990. El primer objectiu era desenvolupar nous mètodes automatitzats per clonar i seqüenciar l'ADN i així generar mapes físics i genètics del genoma. Als 3 anys, ja estava fet un mapa físic a gran escala dels 23 cromosomes de l'ésser humà.



El 1990 es va iniciar el projecte. Es destinarien 3.000 \$ milions i en 15 anys hauria d'estar seqüenciat tot el genoma humà. El projecte també pretenia la facilitació del processament de dades i la identificació dels

El Consorci Internacional de Seqüenciació del Genoma Humà pretenia representar la seqüenciació del genoma humà mitjançant l'ús de mapes físics, però un biòleg i empresari nord-americà anomenat

Craig Venter va decidir fundar una empresa privada, *Celera Genomics* que tenia l'objectiu de seqüenciar el genoma humà d'una manera més veloç i acabar abans que el Consorci. Per fer-ho, realitzà un esquema de seqüenciació escollint fragments del genoma a l'atzar, aquesta tècnica es va denominar *shotgun*. El Consorci i l'empresa de Craig Venter avançaven a la mateixa velocitat. A l'estiu de 2000 van treure el primer esborrany. No obstant això fins a 2003 no estaria acabada i declarada completa encara que quedessin alguns esclatxes per completar. Segons HUGO, la tècnica de *Celera Genomics* era imprecisa però molt ràpida, en canvi el Consorci encara que era més lenta era molt exacta.

Les dades més significatives van ser el nombre de gens que van sortir 30.000-35.000 en comptes dels 150.000 gens esperats. El 60% presenten homologies amb altres genomes seqüenciats prèviament. Només 94 famílies de 1278 eren de vertebrats, la qual cosa indica que hi ha més similitud amb els invertebrats. Els exons ocupaven 1.1 % del genoma, introns 24% i el 75% restant era ADN intergènic i el 44% del mateix derivaria d'elements transposables. Als 3 anys es va treure la seqüència definitiva del 99% de les regions eucromàtiques del genoma humà. El nombre total de gens que codifiquen proteïnes era de 20.000-25.000, menys dels que en el primer esborrany van sortir i que comparats amb altres espècies, en tenim menys.

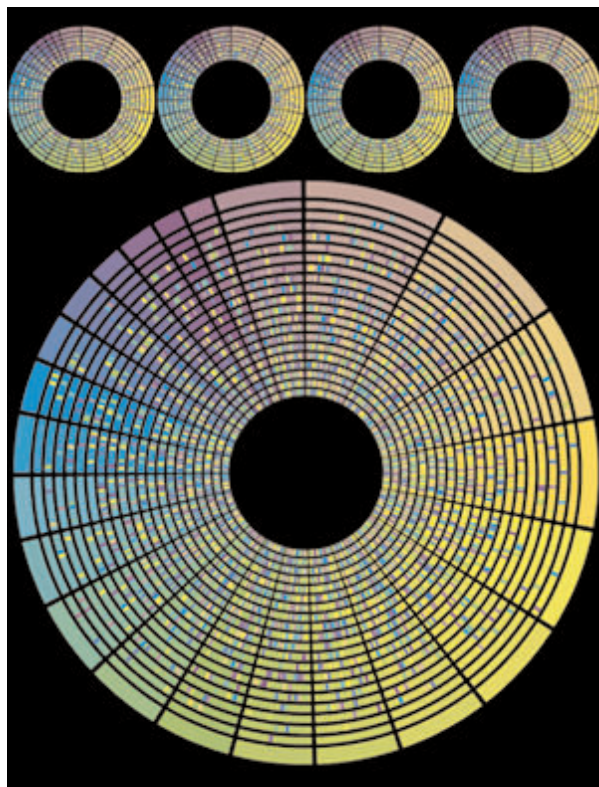
Cada cèl·lula del nostre cos s'expressa amb només alguns dels gens que conté. Per això una cèl·lula dels músculs és diferent d'una neurona o una de la pell. Al seu torn, els gens estan permanentment fabricant proteïnes per canviar les deteriorades o respondre a canvis en l'ambient. De manera que la clau està en l'expressió dels gens. Si examinem el nombre de gens i proteïnes veiem que hi ha deu vegades més de les últimes. És a dir, cada gen pot expressar-se de diferent manera i de mitjana pot fabricar 10 proteïnes. Un dels misteris que amaga el genoma és com tan pocs gens poden construir un organisme complex com l'ésser humà. És absurd pensar que l'ésser humà manté moltíssima quantitat de gens que no codifiquen a proteïnes i considerar que no són servibles, donant per fet que en no molestar, l'organisme mantingui tal malbaratament d'energia. A partir d'aquí els científics que es van plantejar què feien realment els gens que no codificaven a proteïnes, vulgarment conegut més com l'ADN escombraries i van decidir investigar i indagar més en aquests gens, pel que van decidir començar

el projecte ENCODE.

### El projecte ENCODE

Els científics saben que els gens juguen un paper important en qui som, però al mateix temps una bona quantitat d'informació sobre la seva funció segueix sent un gran misteri.

És per això que un equip internacional d'investigadors es va disposar a esbrinar quina és la feina que exerceixen algunes parts del genoma humà i el que



origen: mkweb.bcgsc.ca

signifiquen per al cos humà tal com el coneixem. És una base de dades massiva a l'abast de la població. El seu objectiu és catalogar les seqüències d'ADN funcionals que resideixen en el genoma, i aprendre quan i en quines cèl·lules actuen. També es pretenia conèixer com s'empaqueta l'ADN en els cromosomes i la seva relació amb el mode de lectura i de regulació.

### Característiques

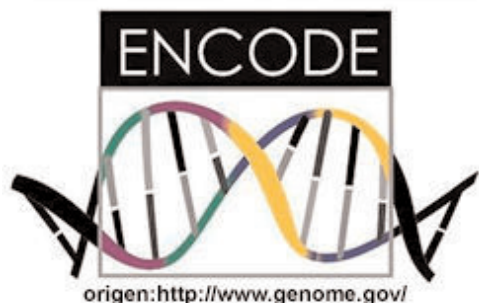
El projecte es diu l'Enciclopèdia d'Elements de l'ADN (ENCODE, per les sigles en anglès). Quan el Projecte del Genoma Humà va fer la seqüència genètica del cos el 2003, es va establir l'ordre dels 3,000 milions de lletres del genoma, les quals poden ser considerades com "el llibre de la vida".

ENCODE tracta la interpretació i comprensió de les

variants genètiques que afecten les funcions bioquímiques, i les que estan associades amb malalties.

"Aquesta és la ciència d'aquest segle", va dir Ewan Birney, de l'Institut Europeu de Bioinformàtica i el coordinador d'anàlisi de Encode, en una conferència de premsa. "En aquest segle estarem treballant en com som els humans a partir d'aquest manual d'instruccions simples".

National Human Genome Research Institute



ENCODE ha començat a revelar els circuits, xarxes i coreografia en el genoma humà, va dir el doctor Eric Green, director de l'Institut Nacional d'Investigació del Genoma Humà nord-americà.

Després d'una fase pilot, els científics d'ENCODE aplicaren els seus nous mètodes a l'estudi del genoma i quan va arribar a la seva fi tots els resultats foren publicats en més de trenta articles científics a les revistes *NATURE*, *Genome Research* i *Genome Biology*. (veure secció de webs de la revista).

Les investigacions d'ENCODE conduïren a conèixer les funcions de un 80% del genoma, el que abans era conegut com ADN escombraries. Es donaren a conèixer més de 70.000 regions promotores. Els nous segments d'ADN investigats contenen llocs d'acoblament que compleixen diferents funcions, com ser llocs on altres proteïnes s'uneixen i activen o desactiven l'expressió dels gens. O bé, són fragments que es llegeixen i es transcriuen a ARN també poden influenciar l'activitat d'altres gens de vegades molt llunyans com els més de 400.000 facilitadors o afecten a la manera en què l'ADN es plega i s'empaqueta.

El projecte conté dades sobre el grau de metilació d'ADN i modificacions químiques d'histones que poden influir en la velocitat de transcripció d'ADN en molècules d'ARN ( histones són les proteïnes al voltant de la qual l'ADN s'enrotlla per formar la cromati-

na) . ENCODE també examina les interaccions cromatina de llarg abast, com el looping, que alteren les proximitats relatives de diferents regions cromosòmiques en tres dimensions i també afecten la transcripció.

#### *Resultats del projecte ENCODE.*

Mostra que la majoria d'aquests trams de regions d'ADN en què s'uneixen les proteïnes i molècules d'ARN, en posicions des de les que cooperen entre sí per regular la funció i el nivell d'expressió de gens codificadors de proteïnes. A més, sembla que la transcripció generalitzada a partir d'ADN no codificant potencialment actua com un dipòsit per a la creació de noves molècules funcionals, com ara els ARN reguladors.

Els científics han determinat que hi ha quatre milions de llocs en el genoma on es produeixen determinats esdeveniments bioquímics, la majoria dels quals han estat descoberts amb ENCODE. Això vol dir que si una persona té el seu genoma seqüenciat, podria haver fins a quatre milions de diferències respecte d'una altra persona, va dir Michael Snyder, professor de la Universitat de Stanford, que és investigador principal d'ENCODE,

La majoria dels canvis genètics que poden causar malalties, o estan associats amb una malaltia, no es troben dins dels propis gens, sinó més aviat en aquests elements de control, va dir Snyder.

Aquests llocs són "interruptors" que determinen quins proteïnes i cèl·lules es van a formar, afirmà Richard Myers, de l'Institut de Biotecnologia HudsonAlpha i col·laborador d'ENCODE.

Des de 2005, les associacions que estudien el genoma (GWAS) han posat milers de punts d'una sola lletra (bases nitrogenades) en les que es poden diferenciar els genomes. Una variant, sembla estar associada amb el risc que es produeixi una malaltia. No obstant això, gairebé el 90 % d'aquestes variants queden fora de codificació de la proteïna del gen, de manera que els investigadors tenen poca idea de com podrien causar o influir en la malaltia.

El mapa creat per ENCODE revela que moltes de les regions unides a una malaltia inclouen potenciadors o altres seqüències funcionals i el tipus de cèl·lules és important. El grup de Manolis Kellis, un genetista computacional de l'Institut Tecnològic de Massachusetts, a Cambridge, considerava que algunes de les variants estan fortament associades amb

el lupus eritematós sistèmic, una malaltia en la qual el sistema immunitari ataca els propis teixits del cos. L'equip va notar que les variants identificades en GWAS tendien a ser en regions reguladores del genoma que eren actives en una línia de cèl·lules immunes, però no necessàriament en altres tipus de cèl·lules.

*Nou concepte de gen*

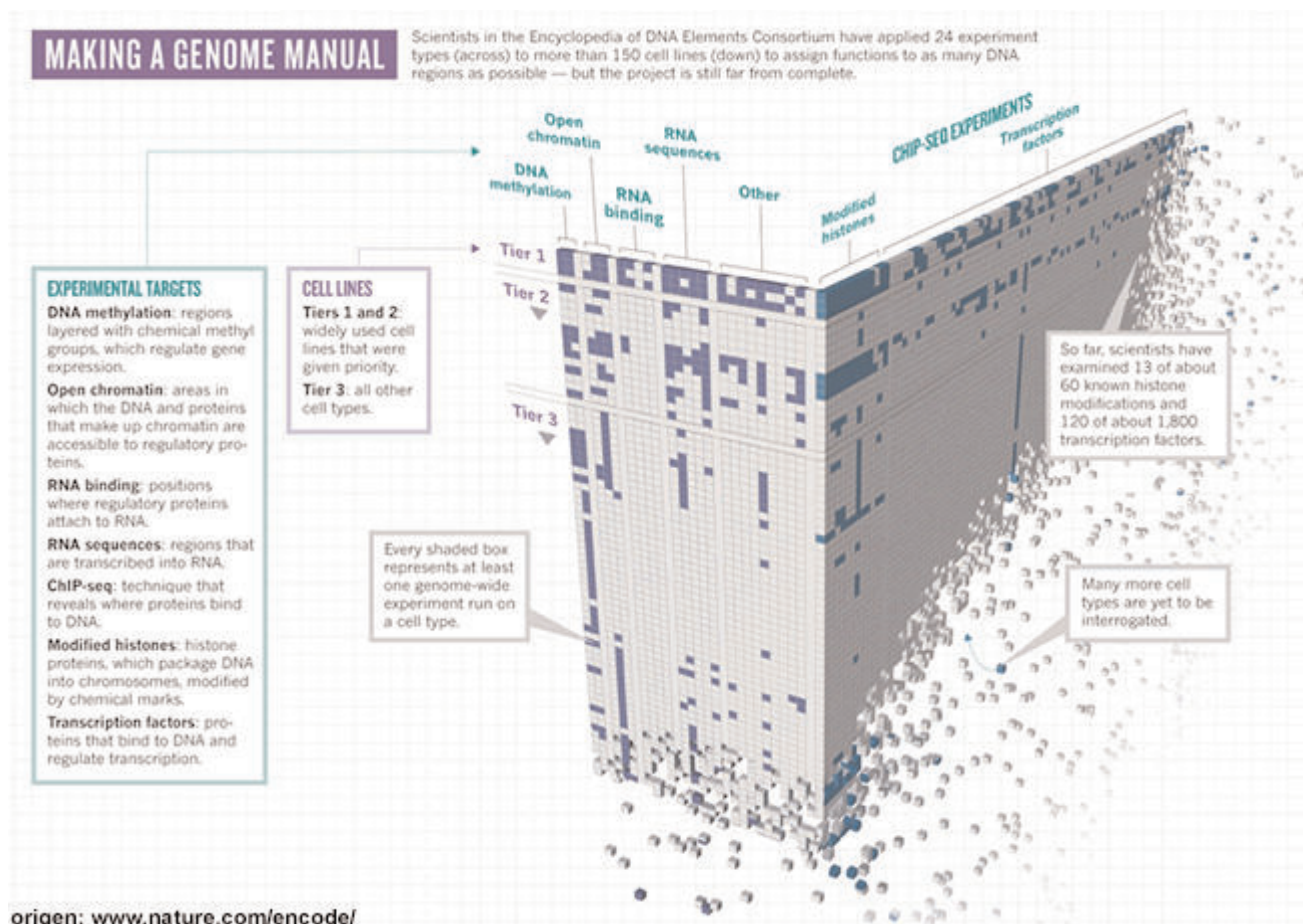
ENCODE ens porta a redefinir el concepte de gen. En alguns casos un gen està dispers per diferents llocs del genoma o la mateixa regió d'ADN pertany a més d'un gen. Potser el nou element bàsic no sigui el gen sinó el transcrit, la porció mínima d'ADN que passa a ARN. Alguns dubten encara que s'hagi eliminat el concepte ADN "escombraries".

**Utilitats**

ENCODE permet als investigadors identificar mutacions que són més susceptibles de causar una malaltia i les respostes de medicaments. En un estudi sobre les associacions amb malalties, els científics van trobar vincles amb les malalties del cor i diabetis tipus II. Els interruptors reguladors poden causar problemes amb els gens i conduir a una malaltia. Snyder que ha estat l'autor d'aquestes investigacions ha seqüenciat el seu propi genoma, creu que la seqüenciació del genoma personal es convertirà en una part important de la cura de la salut.

En el seu propi cas, la seqüenciació del genoma mostrava un risc de patir diabetis tipus II abans que el seu cos comencés a mostrar símptomes. Ja que ell sabia sobre el risc abans de temps, va ser capaç de començar a administrar els seus nivells de glucosa abans que apareguessin els símptomes de la malaltia.

Amb la nova informació d'ENCODE, Snyder podria començar a veure les variants que té que puguin afectar la funció del gen, però que no es troben dins del gen, sinó que resideixen en els interruptors de



control.

No obstant això, hi ha un conflicte sobre la quantitat d'informació d'una seqüència que ha de ser revelada a una persona. Després de tot, només perquè una persona té una connexió genètica a una malaltia no vol dir necessàriament que ell o ella desenvolupi aquesta condició i la informació podria causar una preocupació indeguda.

Una seqüència de genoma com a part d'un projecte de recerca té un cost inferior a 4.000 dòlars, però la interpretació adequada costa molt més, va dir Snyder.

Algunes empreses, com *23andMe*, l'ofereixen a un cost relativament baix, però només part de la seqüència del genoma.

Malgrat el que es coneix fins ara, la seqüenciació del genoma pot beneficiar les persones amb càncer. Aquesta tècnica va ser al tractament del creador d'Apple, Steve Jobs. Ell es va sotmetre a la seqüenciació dels gens del seu tumor de càncer i el seu ADN normal, pel que el seu equip mèdic podria triar fàrmacs que serien millor dirigits cap a la seva malaltia, segons la biografia *Steve Jobs*, de Walter Isaacson.

### Futur del projecte

No obstant això, amb milers de tipus cel·lulars a prova i un conjunt creixent d'eines per provar-los, el projecte podria arribar a no tenir fi. "Estem lluny d'haver acabat", diu el genetista Rick Myers, de l'Institut de Biotecnologia HudsonAlpha a Huntsville, Alabama. Això podria continuar per sempre i això preocupa a algunes persones. El projecte pilot d'ENCODE va costar uns \$ 55 milions, l'ampliació va ser d'uns \$ 130 milions, i el NHGRI va atorgar fins a \$ 123 milions. Alguns investigadors sostenen que encara no han vist un sòlid retorn de la inversió.

"És un projecte que no està conclòs, però és un gran pas endavant", va dir Snyder.

### Bibliografia

Revista Nature (2012). ENCODE. Guidebook to the human genome. *Nature*, vol 489, n. 7414. 45-113.

Nature. ENCODE. consultado [Febrero 2013] Disponible en [[www.nature.com/encode/](http://www.nature.com/encode/)]

The ENCODE Project Consortium. (2012) An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome. *Nature*, vol. 489, vol 7414. 57-74.

Young, E. (2012). ENCODE: The rough guide to the human genome. *Discover*. Consultat: [Novembre 2012]. Disponible en [[blogs.discovermagazine.com](http://blogs.discovermagazine.com)]





# Naturalment

## Entrevista

Roderic Guigó



origen: [www.20minutos.es](http://www.20minutos.es)

Doctorat per la Universitat de Barcelona (1988), va treballar al departament de Bioinformàtica del Dana Farber Cancer Institute (Harvard) i a Los Alamos National Laboratory. El 1994 va començar a treballar a l'Institut Municipal d'Investigació Mèdica. Actualment és catedràtic de bioinformàtica a la Universitat Pompeu Fabra. A més és autor de més de 120 publicacions i és col·laborador del projecte ENCODE. (informació consultada a: <http://www.cicbiogune.es/>)

### **En què consisteix el projecte ENCODE?**

ENCODE vol dir ENCyclopedia Of DNA Elements. El projecte consisteix precisament a identificar tots els elements de la seqüència del genoma humà que confereixen funcionalitat. Essencialment aquelles regions que es transcriuen a RNA (els gens) i aquelles regions que controlen aquesta transcripció, ja siguin proximals als gens (com els promotors) o distals (com els enhancers). També, es clar, altres regions la funcionalitat de les quals no està directament relacionada amb la transcripció, com ara llocs d'inici de la replicació, regions d'interacció entre el DNA, etc. Per tal d'identificar aquestes regions el projecte ENCODE utilitza una combinació de mètodes experimentals (majoritàriament basats en la seqüència massiva: RNASeq, ChIPSeq, CLIPSeq etc) i computacionals.

### **Per què vareu començar el projecte ENCODE?**

Un cop publicat el primer esborrany de la seqüència del genoma humà l'any 2001, els instituts nacionals de la salut (NIH, en anglès) que van ser els que van finançar majoritàriament el projecte del genoma humà, es van plantejar quins haurien de ser les passes següents per tal de treure el màxim profit d'aquesta seqüència. Aleshores van decidir finançar projectes en dues direccions complementàries. D'una banda, l'esborrany de la seqüència que es va publicar l'any 2001 corresponia a una única seqüència—diguem-ne que a una mena de seqüència arquetípica—però no corresponia a la seqüència de ningú en concret. Però nosaltres sabem que les diferències biològiques entre els individus es deuen majoritàriament a diferències en la seqüència del genoma. Aleshores els NIH van iniciar un projecte o projectes encaminats a caracteritzar la variabilitat genòmica dins de l'espècie humana. El projecte inicial es va anomenar HapMap, i consistia en

catalogar la variació humana només en unes posicions específiques del genoma, però a mesura que les tecnologies de seqüenciació van continuar progressant es va plantejar el projecte de seqüenciar el genoma complet de molts individus humans. Així va començar el projecte dels 1000 genomes, els resultats del qual s'han donat a conèixer fa unes poques setmanes. La segona línia de recerca que l'NIH va considerar prioritària va ser la de la investigació del funcionament del genoma. El genoma es defineix sovint com el conjunt d'instruccions que determinen les característiques biològiques dels éssers vius, però com es produeix la codificació d'aquestes instruccions en el genoma ens es majoritàriament desconegut. Per tal d'entendre com es produeix aquesta codificació—es a dir, d'identificar aquelles regions del genoma que són funcionals, que codifiquen informació biològica—es va iniciar el projecte ENCODE

### **Quants països estan involucrats amb el projecte i quina implicació té l'estat espanyol?**

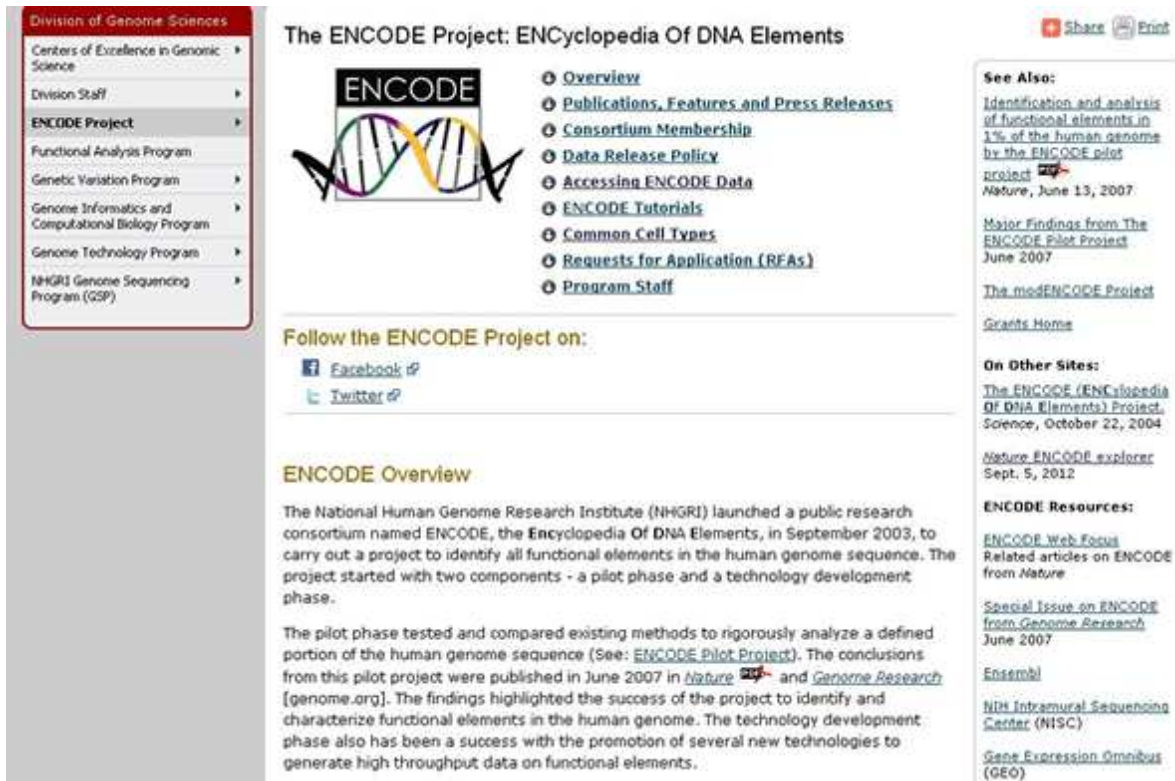
El projecte ENCODE es un projecte bàsicament americà. És finançat al 100% pels Estats Units (NIH). Contràriament, però, al que passa a la majoria de països europeus, on les agències de recerca nacionals només subvencionen recerca dins el país, en principi qualsevol investigador del món pot presentar un projecte al NIH, i rebre subvenció. La subvenció d'investigadors estrangers no és la norma, però tampoc es excepcional. En el cas concret d'ENCODE, es van subvencionar una desena de subprojectes. Cada un d'aquests projectes té un investigador principal (PI). Normalment els PIs són americans, i els investigadors estrangers s'integren als equips com a co-investigadors. A la fase actual d'ENCODE només hi ha hagut un subprojecte en el qual l'investigador principal no fos americà. Ha estat liderat per Tim Hubbard del Sanger Institute al Regne Unit. Jo sóc co-PI en aquest projecte, i en el projecte liderat pel Tom Gingeras de Cold Spring Harbor (a l'estat de Nova York). [Jo vaig ser PI d'un projecte a la fase pilot d'ENCODE]. A banda dels grups americans, del Regne Unit i de l'Estat Espanyol, també han participat en el projecte ENCODE, investigadors de Suïssa, Singapur i Japó. A l'Estat Espanyol, la participació més important ha estat la del nostre grup al CRG, donat que hem liderat el grup d'anàlisi del RNA. També hi ha hagut, però, participació del grup de l'Alfonso Valencia al Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO)

### **El concepte de genoma canviarà o es definirà de manera diferent de com ha estat definit fins ara? - Significa que l'ADN "fems" no existeix?**

El concepte bàsic del genoma no canviarà. El genoma es el conjunt d'instruccions que determinen les característiques biològiques dels éssers vius i aquest concepte, com a tal, no canviarà. El que passa és que el genoma "funciona" de manera diferent en tipus cel·lulars diferents. Es per això que cèl·lules amb exactament el mateix genoma dins d'un organisme són tant diferents (com les cèl·lules de la pell, dels ossos, les neurones, les cèl·lules musculars, etc). Que el genoma funciona de manera diferent a tipus cel·lulars diferents simplement vol dir que el RNA que el genoma produeix es diferent en aquests tipus cel·lular. Inicialment es pensava que només una part petita del genoma estava dedicada a la producció de RNA (i la resta s'anomenava DNA escombraria/deixalla/fem/etc "junk DNA"). El projecte ENCODE ha revelat que fins el 60% de la seqüència del genoma es capaç de produir RNA. A més, una gran part del 40% restant podria estar involucrada en la regulació diferencial de la producció de RNA. Es a dir, s'hi trobarien les regions que controlen quin RNA es produeix específicament (és a dir, quins gens s'expressen, funcionen) en un determinat tipus cel·lular. Globalment, el projecte ENCODE ha detectat activitat en el 80% de la seqüència del genoma. Però activitat no vol dir necessàriament funció biològica. Es a dir, és possible que es produeixin molècules de RNA que finalment no tinguin cap paper biològic. Determinar quina fracció d'aquest 80% del genoma que sembla actiu és realment funcional, és la tasca de la biologia dels propers anys i dècades.

# Naturalment Webs

## Encode



The screenshot shows the ENCODE Project website. On the left is a navigation menu for the Division of Genome Sciences, with 'ENCODE Project' selected. The main content area is titled 'The ENCODE Project: ENcyclopedia Of DNA Elements' and features the ENCODE logo (a DNA double helix) and a list of links: Overview, Publications, Features and Press Releases, Consortium Membership, Data Release Policy, Accessing ENCODE Data, ENCODE Tutorials, Common Cell Types, Requests for Application (RFAs), and Program Staff. Below this is a section 'Follow the ENCODE Project on:' with Facebook and Twitter icons. The 'ENCODE Overview' section describes the project's launch in 2003 and its pilot phase. On the right, there are 'Share' and 'Print' buttons, a 'See Also' section with links to Nature articles, 'On Other Sites' with links to project pages and journals, and 'ENCODE Resources' with links to web focus, special issues, Ensembl, NISC, and GEO.

<http://www.genome.gov/10005107>

Pàgina de l'Encode dins el National Human Genome Research Institute.





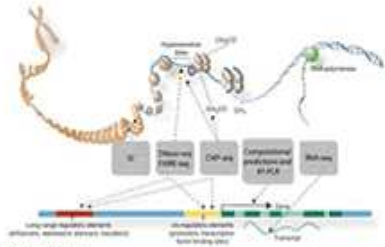
## Encyclopedia of DNA Elements

**General**

- Resources & FAQ
- Publications
- Software Tools
- Data Standards
- Human**
- Downloads
- Experiment Matrix
- Search
- Genome Browser (hg19)
- Integrative Analysis
- Session Gallery

**About ENCODE Data**

The Encyclopedia of DNA Elements (ENCODE) Consortium is an international collaboration of research groups funded by the National Human Genome Research Institute (NHGRI). The goal of ENCODE is to build a comprehensive parts list of functional elements in the human genome, including elements that act at the protein and RNA levels, and regulatory elements that control cells and circumstances in which a gene is active.



ENCODE data are now available for the entire human genome. **All ENCODE data are free and available for immediate use via:**

- [Search](#) for displayable tracks and downloadable files
- [Download](#) of data files
- [Visualization](#) in the UCSC Genome Browser (ENCODE data marked with the NHGRI logo)
- [Data mining](#) with the UCSC Table Browser and other [UCSC Genome Bioinformatics tools](#)

[Click to explore](#)

To search for ENCODE data related to your area of interest and set up a browser view, use the UCSC [Experiment Matrix](#) or [Track Search tool](#) (Advanced features). The [Experiment List \(Human\)](#) and [Experiment List \(Mouse\)](#) links provide comprehensive listings of ENCODE data that is released or in preparation

All ENCODE data is freely available for download and analysis. However, before publishing research that uses ENCODE data, please read the [ENCODE Data Release Policy](#), which places some restrictions on publication use of data for nine months following data release. [Read more](#) about ENCODE data at UCSC.

<http://encodeproject.org/ENCODE/>

Pàgina oficial sobre el projecte ENCODE.



The screenshot shows the 'nature ENCODE explorer' interface. At the top, there is a navigation bar with 'nature ENCODE' and a search box labeled 'Search ENCODE'. Below the navigation bar, there are two main sections: 'THREADS' and 'PAPERS'. The 'THREADS' section features a circular navigation menu with buttons labeled D1 through D11. A 'THREAD OVERVIEW' window is open, displaying the title 'RNA and chromatin modification patterns around promoters' and a brief description. The 'PAPERS' section shows a circular arrangement of paper icons, with one icon highlighted in red. A 'nature' paper detail window is open, showing the authors 'Sanyal, S. and Lajoie, B. et al.', the title 'The long-range interaction landscape of gene promoters', the journal 'Nature', the DOI '10.1038/nature11279 (2012)', and a link to 'View explorer & read full paper'. The interface also includes a 'Read Thread' button and a section for 'Included in these threads' with buttons for D4, D8, D9, and D10. The bottom right corner of the interface features the text 'PRODUCED WITH SUPPORT FROM illumina'.

<http://www.nature.com/encode>

Pàgina de la revista Nature sobre ENCODE en la que hi podem trobar el conjunt d'articles publicats en el moment de la presentació dels primers resultats del projecte ENCODE, a les revistes *Nature*, *Genome Research* i *Genome Biology*.



# Naturalment

## Comunicació científica

### Revista INVESTIGACIÓN Y CIENCIA



Temàtica i resum breu dels articles.

#### 1) Evolució – Origen de la copulació.

Gràcies a la recuperació de certs peixos fòssils, la hipòtesi de què la còpula havia aparegut fa 350 milions d'anys en Condrictis va fer fallida, fent aparèixer una nova teoria, la qual semblava indicar que la fecundació interna sorgí uns quants milions d'anys abans en un altre grup de peixos, els Placodermes.

#### 2) Salut Pública – Fàbriques de grip.

Les explotacions ramaderes, són grans reservoris on apareixen tot tipus de virus, algun dels quals poden infectar (i alguns cops matar) a l'ésser humà. El principal problema resideix en la falta de vigilància per part de les autoritats sanitàries, ja que una bona vigilància per identificar nous virus i crear les vacunes pertinents.

#### 3) Neurociència – 100 bilions de connexions.

La unió de bilions de neurones és el que ens fa

éssers complexos. Conèixer com es comuniquen i interactuen aquest conjunt de neurones resulta clau per saber com s'estructura la nostra ment i, quin es l'origen de malalties com la demència o esquizofrènia.

#### 4) Cosmologia – Galàxies menudes i matèria obscura.

Nous avenços en l'observació de les galàxies satèl·lit de la Via Làctia semblen contradir les prediccions del model cosmològic estàndard.

#### 5) Econofísica – Models matemàtics de la riquesa.

La física dels gasos és aplicable a sistemes que modelen sistemes econòmics moderns. Introduint paràmetres procedents d'una dinàmica caòtica, els models de gasos aconsegueixen reproduir la transició entre les diferents distribucions de riquesa presents en la societat capitalista actual.

#### 6) Medi ambient – Víctimes del canvi climàtic.

L'increment de la temperatura mitjana del planeta i, el seu efecte immediat, el canvi climàtic, poden obligar als habitants de certes zones (Moçambic, el delta de Mekong, Mèxic i Amèrica central en són exemples) a emigrar de la seva terra.

#### 7) Aïllant o metall?

La interacció entre electrons pot fer que compostos aparentment metàl·lics es comportin com a aïllants. El comportament d'aquests compostos està relacionat amb el dels superconductors d'alta temperatura.

#### 8) Computació – Robots científics.

Alguns problemes i/o dissenys experimentals són tan complexos que requereixen una enorme quantitat de temps. Per facilitar el treball i administrar millor el temps tenim robots científics, els quals conceben hipòtesis, realitzen experiments per confirmar-les i examinen els resultats. Tot sense intervenció humana.

9) Biologia Marina – Vida als abismes.

El fons marí conté una important diversitat biològica que viu de les restes d'organismes que cauen des de capes superficials. Aquesta limitació de l'aliment ha fet que els organismes que viuen en aquests ambients, en general, siguin força petits, ara bé, també existeix una divergència de mides considerable.

10) Tabaquisme – Fum radioactiu (Aques és l'article del que faig el resum d'unes 20 línies).

El fum del tabac conté (encara que en poca quantitat) poloni 210, un cancerigen que, encara que no sigui el principal del tabac provoca milers de morts a l'any. Les indústries tabaqueres coneixien aquest fet però no van mostrar massa intenció de posar-hi remei.

Els primers indicis de que el poloni acaba als nostres pulmons daten de la dècada dels 60, estudis realitzats durant aquesta dècada indicaven que el poloni s'havia de trobar al fum, i com a conseqüència als pulmons dels fumadors.

Investigacions posteriors van demostrar que, efectivament als pulmons de fumadors es podia trobar l'isòtop de poloni 210. A partir d'aquí es va seguir investigant per descobrir en quin moment aquest isòtop arriba a la planta del tabac i com es podia eliminar durant el procés de fabricació de cigarrets amb major eficàcia (avui dia sabem que el poloni 210 és un subproducte de la desintegració del plom 210).

L'acumulació de poloni 210 als pulmons també resultà motiu d'estudi; d'aquests estudis es va obtenir una conclusió important: l'exposició prolongada a petites quantitats de poloni augmenta notablement el risc de tumors pulmonars. Des de llavors s'han descobert altres components que també són altament cancerígens.

Aquests resultats van obligar a les indústries a reconèixer que fumar era perillós i, en conseqüència van "buscar" solucions.

Gràcies a aquests estudis, la OMS deixa clar que fumar és la primera causa de mort evitable. Es calcula que cada moren 1.3 milions de persones a causa de càncer de pulmó, el 90 % d'aquestes morts es van deure al tabac.

## Revista SCIENCE



### Notícies i Anàlisi

“China Bets Big on Small Grants, Large Facilities”

Richard Stone

De la Xina a Grans Petites Donacions apostes, grans instal·lacions

La Direcció Nacional de Ciències Naturals de la Fundació de la Xina, l'agència principal del país per al finançament de la competència, estudis revisats per beques d'investigació, rebrà 12 milions de iuans (\$ 1830000000) en 2011-un augment del 17% respecte al 2010 i el doble del seu pressupost només 2 anys.

“Ten Months After Deepwater Horizon, Picking Up the Remnants of Health Data”

Sara Reardon

Deu mesos després de la plataforma “Deepwater Horizon”, destapan les restes de dades de Salut

El 28 de febrer, després de 10 mesos d'escoltar històries anecdòtiques dels símptomes semblants a la grip, erupcions cutànies, cops de calor i l'estrès dels treballadors de neteja al golf de Mèxic, els EUA Departament de Salut i Serveis Humans va engegar el tan esperat Golf següent a llarg termini del estudi.

“More Negative Data for Link Between Mouse Virus and Human Disease”

Jon Cohen

Les dades més negatius per a la connexió entre el

virus del ratolí i la malaltia humana  
Ciències 11 març 2011: 1253-1254.

Un nou treballa presentat en una conferència la setmana passada llança aigua freda sobre l'apassionat debat sobre el vincle entre un retrovirus de ratolí novel · la i el càncer de pròstata i la síndrome de fatiga crònica en humans.

“Price Tags for Planet Missions Force NASA to Lower Its Sights”

Richard A. Kerr

Etiquetes de preus per les Missions Planet Force NASA per reduir les seves expectatives

Ciències 11 març 2011: 1254-1255.

Consultors externs estimar els costos de missions planetàries de la ciència per a la pròxima dècada s'han produït un gran nombre de les principals missions proposades, obligant a algunes recomanacions dolorosos i sense precedents en l'informe de la comissió.

Nous Punts de Vista

Counting the Dead in Afghanistan

John Bohannon

Comptant els morts a l'Afganistan

Una dada militars establertes de víctimes civils, sempre i exclusivament a la ciència, indica que la guerra s'ha tornat més letal per a la població afganesa, en gran part a causa dels atacs insurgents indiscriminats.

War as a Laboratory For Trauma Research

John Bohannon

La guerra com un laboratori per a la investigació Trauma

Ciències 11 març 2011: 1261-1263.

Els militars estan enviant els científics en el camp de batalla per trobar formes de millorar la medicina d'emergència, però la investigació s'enfronta a un camp de mines pràctic i ètic.

Cartes

Projecting Human DNA Patent Numbers

Ann E. Mills and Patti M. Tereskerz

China: Invest Wisely in Sustainable Water Use

Peng Gong, Yongyuan Yin, and Chaoqing Yu

Family Planning: Looking Beyond Access

William N. Ryerson

Family Planning: Looking Beyond Access—Response

Willard Cates, Jr., E. Megan Davidson Averill, and Tricia Petruney

Recerca D'articles

“Co-Residence Patterns in Hunter-Gatherer Societies Show Unique Human Social Structure”

Kim R. Hill, Robert S. Walker

Residència Co-Patrons en societats caçadores-recol · lectores espectacle únic estructura social humana

Els éssers humans contemporanis s'exhibeixen èxit espectacular biològic derivat de la cultura acumulada i la cooperació. Els orígens d'aquestes característiques pot estar relacionat amb la nostra estructura de grup ancestral. Perquè els éssers humans van viure com caçadors-recol · lectors per al 95% de la història de la nostra espècie, es van analitzar els patrons de coresidència entre els 32 actuals societats recol · lectores (total n = 5067 individus, la grandària mitjana de banda = 28,2 experimentat adults).

“Ordered and Dynamic Assembly of Single Spliceosomes”

Aaron A. Hoskins

El spliceosome és la màquina macromolecular complexa responsable d'eliminar introns a partir de precursors d'ARN missatger (pre-ARNm). Combinem l'enginyeria genètica llevat, biologia química i microscòpia de fluorescència múltiples longituds d'ona de seguir muntatge de spliceosomes individuals en temps real en el seu conjunt de cèl · lules extractes.

Reportatges

Complex Multicolor TILINGS AND CRITICAL PHENOMENA IN TETRAPHILIC LIQUID CRYSTALS

Molècules en forma de T amb un nucli aromàtic de barra i una flexibilitat de la cadena en forma de bresques de cristall líquid i laterals amb parets cel · lulars aromàtiques i un interior cel · lular ple de les cadenes laterals. A continuació, es mostra com l'addició d'una segona cadena, incompatible amb la primera (molècules en forma de X), pot formar bresques amb els patrons de rajoles de gran complexitat, amb cèl · lules de fins a cinc composicions diferents ("colors") i formes poligonals.



## Revista THE SCIENTIST



Epigenetics: A primer. Page 32-33 Stefan Kubicek  
Esdeveniments epigenètics que regulen les activitats dels gens sense canviar la seqüència d'ADN. Diferents gens s'expressen en funció de les metil·l marques unides a l'ADN en si mateix i pels canvis en l'estructura i / o composició de la cromatina . Els principals components de la cromatina són les histones . Les marques epigenètiques són fonamentals per determinar la destinació i el manteniment de les cèl·lules durant el desenvolupament. Encara gairebé totes les cèl·lules al cos humà contenen el mateix ADN, Les marques epigenètiques actuen per programar la cèl·lula per expressar els gens que són rellevants per a un tipus de teixit particular. Hi ha moltes modificacions que canvien o si la quantitat d'un gen es transcriu a ARN, hi ha marques epigenètiques que inactiven gens i que inclouen metil·lació en certes posicions sobre la histona. L'evidència està començant a emergir quan les diferents classes de ARNs no codificants regulen aquests enzims que fan modificacions químiques . La metil·lació de l'ADN sovint es produeix en raïms o illes de citosina que ocorren comunament dins promotors de gens. La heretabilitat de la metil·lació de l'ADN , que sovint es produeix en les primeres etapes de desenvolupament, permet a les cèl·lules mantenir els gens silenciats irrellevants en generacions successives de les cèl·lules del fetge o la pell . Algunes modificacions poden causar ADN per relaxar-se, alliberant gens que són d'una altra manera inaccessibles. Aquestes modificacions es produeixen sobretot en posicions específiques en les cues accessibles de les histones, i pos-

teriorment contractar proteïnes activadores addicionals. Histona. complexos de remodelació, que les histones de lliscament en una direcció o una altra , també poden fer accessibles els gens de transcripció.

Epigenetic changes in cancer: Page 34-39 Manel Esteller

L'estudi de com estan involucrats marques covalents en l'ADN i les histones en l'origen i la propagació de les cèl·lules canceroses també està donant lloc a noves estratègies terapèutiques .

Environmental Impact Pàg 40-44 David Brerrey

La recerca en el comportament epigenètic està cercant l'evidència que vincula l'experiència de la bioquímica de l'expressió gènica i de tornada una altra vegada .

Best places to work for postdocs, 2011 Pàg 45 Cristina Luiggi

La creació del seu propi laboratori científic no és tasca fàcil, però els enquestats d'aquest any estan utilitzant la seva experiència postdoctoral per preparar-se per al desafiament .

Epigenetics and society. Pàg 14-19. Andrew D. Ellington.

Ens trobem enmig d'un canvi de paradigma en la nostra comprensió de com l'evolució pot actuar sobre l'evolució, mecanisme que permet tant l'adaptació i l'heretabilitat en el transcurs de la vida.

Notebook. Pàg 20-27.

Defectes de caràcter ? La imposició de les separacions diferents en el procés de fluid de l'evolució engendra inevitablement desacord sobre el que constitueix exactament una espècie.

Segrestador mitòtic. Quan una cèl·lula es divideix, es dupliquen els cromosomes que han de ser compartits per igual entre les dues cèl·lules filles. Però *Theileria*, un protozou paràsit , també ha de dividir-se , quan les seves cèl·lules hoste pateixen mitosi.

Resistent al fracàs. Escaneig de recerca en més de 20 soques de ratolins endogàmics diferents. Fowler aprèn que tenien una gamma dramàtica de la resposta positiva a la infecció amb el bacteri *Staphylococcus aureus*.

Impressió de la diversitat. Joachim Messing parla de com l'empremta genòmica pot ser un important motor de la diversitat.

Thought experiment. The mark of faith. Page 28. Robert E. Kingston  
 Prova d'un principi central de la regulació epigenètica .

Critic at large. Another revolution needed? Page 30 Fahd Al- Mulla  
 Crítica en general .És necessària una altra revolució ? Page 30 Fahd Al- Mulla .  
 Comptant les moltes plagues que amenacen la investigació en el mig orient i Àfrica del nord .

Profile. Ready, Reset, Go. Page 52. Karen Hopkin  
 A Rudolf Jaenisch li agrada escalar muntanyes, fer ràfting en ràpids i unreiveling. Els secrets de pluripotència -coneixement que algun dia podria conduir a la medicina regenerativa personalitzada.

Scientis to watch. Ted Cohen. Page 55. Amy Maxmen.  
 Entrevista a Ted Cohen , professor assistent del Departament d'Epidemiologia , Escola de Salut Pública de Harvard . Edat 37 .

The Literature. The footprints of winter. Page 57Una àmplia varietat de mecanismes epigenètics vernalització control i floració de les plantes, Els anticossos també treballen dins de les cèl·lules. Les molècules amargues relaxen els músculs bronquials , la regulació del calci en la lluita o resposta de lluita.

Lab tools. Sequence analysis 101. Page 60 Jeffrey M. Perkel.  
 Una guia del principiant per superar les següents dades de seqüenciació de generació.

Careers. Taking time for baby. Page 64. Bob Grant.  
 Tenir un fill ho canvia tot. Però no necessàriament ha d'interrompre la investigació que s'està portant a terme.

Reading Frames. The birds and the bees. Page 76 Tim Birkhead.  
 Un recent llibre exposa que Darwin es va equivocar sobre el comportament sexual a les aus i el que els seus errors ens parla de l'evolució del coneixement científic .

Foundations. Page 80. Cristina Luiggi.  
 Medicinal Alchemy , al voltant de 1512 . Durant l'Edat

Mitjana, els alquimistes van desenvolupar sofisticades formes d'aprofitar els poders medicinals de les riqueses de la Terra .

## Revista NATURE



### NATURE THIS WEEK

Resum de les revistes:

Editorials

The long road back:

Els científics japonesos tenen altres prioritats que reconstruir la seva infraestructura d'investigació, però quan ho vulguin fer necessitaran l'ajuda de la comunitat científica internacional.

Courtroom drama:

La ciència forense s'enfronta a la justícia en ambdós costats de l'Atlàntic

Welcome Nature Climate Change:

Parla de les variants de les revistes de les revistes de Nature i de la influència que té Nature en general.

World view

Concerns over nuclear energy are legitimate:

El risc del poder nuclear ha de fer veure a l'home que la seva vigilància es necessària.

Research Highlights

Astronomy

An embarrassment of planets:

S'ha descobert el sistema planetari més llunyà fins ara.

Chemistry

Vesicles form with pH shift:

Bicapes lipídiques, que formen les membranes cel·lulars, poden canviar de forma en resposta a estímuls externs.

Cancer immunology

Hide no more, tumour:

Els tumors mortals del pàncrees eviten ser atacats pel sistema immunitari perquè desenvolupen un estroma.

Neuroscience

No sleep, better mood:

S'ha descobert que la gent que dorm menys potser sigui més feliç

Archaeology

North American's first tool users?

Es pensa que els nadius nord-Americans van ser els primers en emprar estris.

Biophysics

Tiny swimmers trapped by lasers:

El moviment de les cèl·lules mòbils es pot seguir mitjançant un làser.

Ecology

Feasting fish scatter seeds:

S'ha descobert un peix a l'amazones que pot distribuir els seus ous a kilòmetres de la seva posada.

Seven Days.

Policy

UK liberal reform:

La reforma liberal del govern protegirà més als científics que sen vagin a fer conferències arreu del món.

US budget limbo:

Els investigadors americans esperen com es desenvolupen les conversacions entre el congrés republicà i la majoria del senat demòcrata per concloure el nou pressupost per a la ciència.

Fukushima sparks anti-nuclear protests:

La crisi nuclear a Japó fa canviar de mentalitat al món mentre els governs veuen difícil canviar un sistema energètic basat en les centrals nuclears.

Elite spared cuts:

El govern Angles preveu retallar el pressupost a les universitats en un 1.6 billions de lliures (billions anglesos).

## NEWS IN FOCUS

The meltdown that wasn't:

Com els valents operaris van aconseguir frenar el major desastre a la planta de Fukushima.

Radiation risks unknown:

Científics estudien com la radiació pot afectar a llarg plaç els individus i objectes exposats a ella.

Quake shakes Japan's science:

El desastre natural deixa als investigadors que lluiten contra ell amb un equip trencat i una infraestructura malmesa.

Europe makes do without NASA:

La crisi pressupostària dels EUA obliga a l'Agència Espacial Europea a abandonar els seus plans per a la missió conjunta amb els EUA.

Australian grazing trial ignites debate:

Investigadors asseguren haver interessos darrere les investigacions per evitar incendis a Austràlia.

US government scientists test limits of conflict rules.

Un canvi de política ha fet que sigui més fàcil servir en consells d'administració de les societats científiques.

Genome builders face the competition:

Tres projectes independents busquen enfocaments de contrast en la preparació per a l'anàlisi de dades genètiques.

Missing the mark:

Es cerquen els motius de perquè es tan complicat predir mitjançant un test el càncer.

Features

The hunting of the dark:

La matèria obscura sempre ha sigut difícil de detectar però els últims avenços tecnològics podrien canviar això.

## COMMENT

Journey to the mantle of the Earth:

Per primera vegada a la història científics americans planegen perforar el mantell terrestre.

Africa needs climate data to fight disease:

Un manifest de dos científics africans fa una crida a tots els científics del món per lluitar contra les malalties infeccioses.

### OUTLOOK

The prevention agenda: Guia per dur una vida allunyada del càncer

### RESEARCH

Overcoming catalytic bias:

Algunes reaccions de metathesis poden ser usades per catalitzar la síntesis de dobles enllaços en compostos orgànics.

Zooming in on a gene:

S'ha descobert que un sol gen pot determinar si es manifesta o no la malaltia de l'esquizofrènia.

A fly in the face of genomics:

El projecte ENCODE utilitza un mètode innovador per tal d'investigar el genoma humà.

Resum detallat:

A long, diligent life:

L'any 1921 un psicòleg, Lewis Terman va voler determinar que el que passava per a que determinats individus visquessin més del corrent des d'un punt de vista conductista. Així que va decidir estudiar els nins d'un col·legi i va determinar quin caràcter tenia cadascun; per quan arribessin a vells poder dir que els que havien viscut més eren aquells que presentaven una sèrie de signes comportamentals.

El problema evident és que aquells nins van sobreviure al seu observador; però les dades recollides per Lewis les recollí Howard Friedman i decidí continuar amb el seu estudi l'any 1956.

Quan per fi van morir els individus model, el senyor Howard Friedman també ho va fer. Així que Marten Lagergren va decidir agafar el relleu d'aquest interessant estudi. I decidí publicar els treballs de Lewis Terman i Howard Friedman junt amb els seus en un llibre titulat The longevity project on conta les conclusions d'aquest estudi.

Lagergren conclou que els individus que van superar els 90 anys presentaven una característica comú: encara se sentien joves. Independentment de factors físics.





# Naturalment

[naturalment.uib.cat](http://naturalment.uib.cat)



**Universitat de les  
Illes Balears**



**Govern de les Illes Balears**

Conselleria d'Educació, Cultura i Universitats  
Direcció General d'Universitats,  
Recerca i Transferència del Coneixement