

---

Alumne: Alejandro Torvisco Tello

Tutor: Albert Cervera Rucabado

---

# L'ADN mitocondrial: el genoma de l'evolució

---

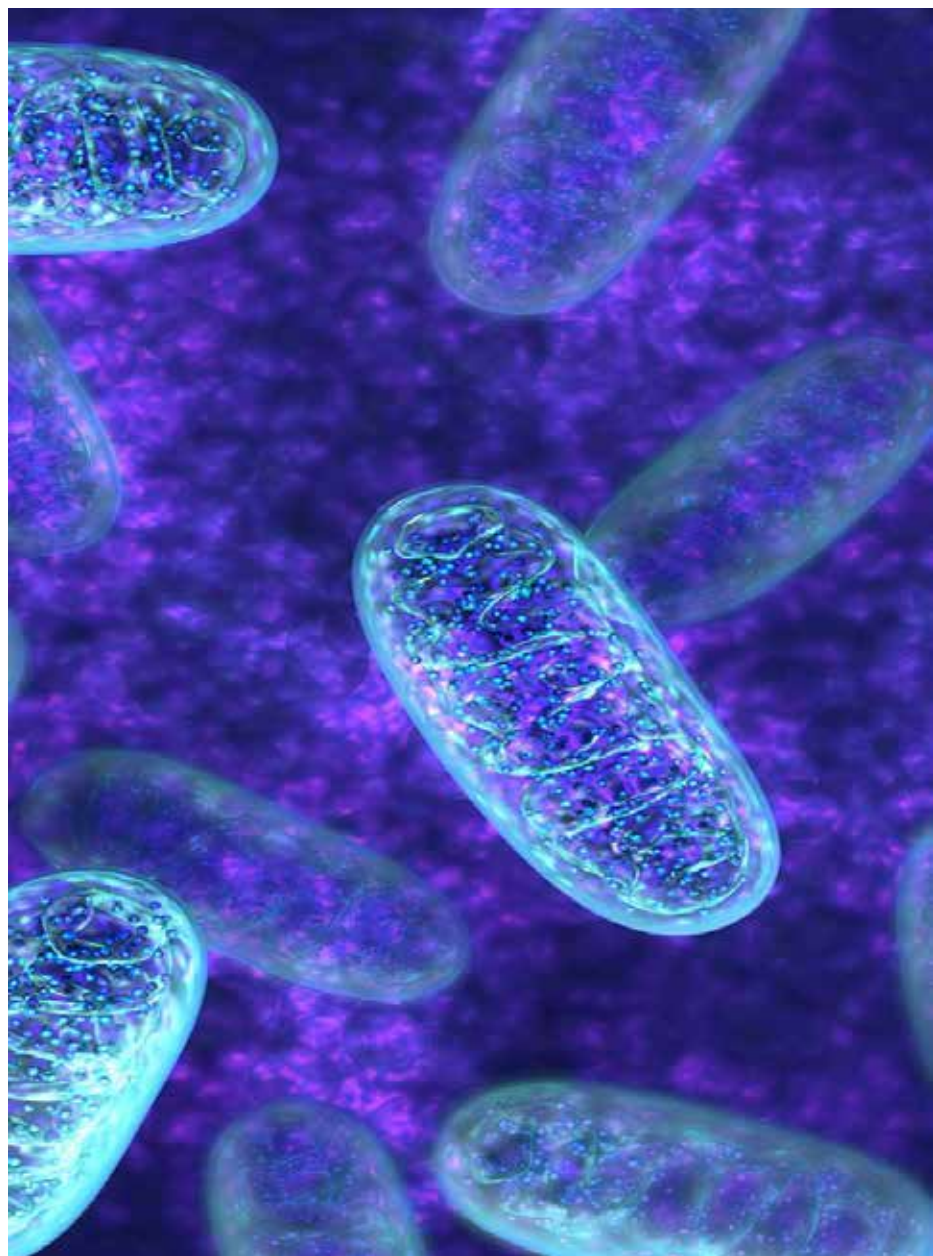
## **Presentació**

El famós Treball de Recerca és un dels neguits que tot estudiant de segon de batxillerat ha de superar, i encara recordo el moment de decidir-ne el tema i fer les primeres hipòtesis. Tot i que sabia perfectament que volia enfocar el meu treball cap a les ciències, no acabava de decidir-me per cap àmbit en concret. Les meves primeres idees es basaven en conceptes com les al·lèrgies, el càncer..., i un tema no tan clar: el mitocondri. No va ser fins que el meu professor de l'escola on vaig estudiar fins a 4t d'ESO em va obrir els ulls a explorar un camí un xic diferent, que ho vaig tenir clar. No es tractava només d'estudiar la meva passió –la genètica– sinó d'anar encara més enllà i aplicar-ho a l'evolució. Això em va incitar a preguntar-me algunes qüestions: com hem arribat fins a l'actualitat o què té a veure aquest tipus d'ADN, que gairebé ningú no coneix, amb la nostra història.

Aquestes idees van començar a ser traslladades al conegut format Word, on amb constància i interès han acabat arrodonint aquest treball.

Encara amb la suposada idea, no trobava cap tipus de vincle entre les branques de la ciència que volia desenvolupar, ja que per preguntar-me què és l'ADN mitocondrial primer havia de conèixer el mitocondri, la seva estructura i el seu funcionament (bi-

---



---

oquímica). Altrament, també havia de poder tenir una idea sobre biologia evolutiva, històrica i filogenètica per realitzar la part pràctica. En definitiva, necessitava explorar moltes branques del coneixement científic per poder arribar a un tot més específic.

Durant els mesos previs a començar batxillerat vaig indagar en la recerca de programes que em permetessin realitzar un arbre filogenètic amb ADN mitocondrial (cal destacar que no és tan fàcil com fer-ho amb l'ADN nuclear), i vaig anar a ponències de diversos genetistes i biòlegs evolutius al PRB (Parc de Recerca Biomèdica) per conèixer de primera mà els avenços i el que actualment es coneix sobre aquest àmbit.

Ja per concloure aquesta petita introducció, només queda parlar dels objectius que em vaig plantejar. Principalment aquests eren conèixer i desenvolupar les meves pròpies teories evolutives basades en els meus propis experiments; observar com funciona l'estructura del mitocondri i les diferències que té el seu genoma respecte a l'ADN nuclear; com funciona, i quins avenços s'estan investigant en aquests moments a la nostra societat sobre aquest tema.

Tot plegat, força metes a assolir que han estat resoltes. La recerca d'informació ha estat la millor part, i veure com els resultats obtinguts eren molt fiables en relació amb la realitat ha fet que a hores d'ara estigui satisfet del meu treball.

## **Metodologia**

Aquest estudi requereix una base sòlida en l'àmbit de les ciències de la salut, la biologia evolutiva, la bioquímica i, sobretot, la genètica, ja que es tracta d'un tema complex que necessita molta constància i treball. Per poder començar aquest treball vaig haver d'aprendre molts tecnicismes, conceptes específics i tècniques emprades en la recerca d'investigació mitocondrial; a més a més, vaig haver d'aprendre a crear arbres filogenètics mitjançant programes informàtics. Tot això requereix temps i esforç, abans d'aprofundir en l'estudi i l'obtenció de dades.

La part teòrica es divideix en cadascuna de les disciplines esmentades anteriorment, incloent-hi també apartats com l'epigenètica i avenços futurs per donar al treball una visió encara més actual i esperançadora en referència a la investigació en aquest àmbit.

Per altra banda, la part pràctica aprofundeix en la recerca destinada a l'evolució de les espècies mitjançant arbres filogenètics creats amb l'ajut de programes informàtics, amb la intenció de cercar similituds i llunyanies entre les diverses espècies analitzades com a mostra.

## **Cos del treball**

El mitocondri és un orgànul que forma part de la cèl·lula eucariota present en tots els éssers amb aquesta característica cel·lular, és a dir, la més evolucionada i caracteritzada per la presència de diversos orgànuls que duen a terme funcions al seu interior.

---

---

Concretament, el mitocondri té la funció principal, entre moltes altres, d'administrar la major quantitat d'energia a la cèl·lula en forma d'una molècula energètica anomenada ATP (adenina trifosfat), i aquesta font d'energia és utilitzada per la cèl·lula amb la intenció de realitzar les seves funcions característiques depenent del teixit on es trobi localitzada i també de subsistir per si mateixa. L'obtenció d'energia es produeix gràcies a un conjunt de reaccions químiques anomenades reaccions metabòliques que l'òrganul realitza trencant els enllaços de les biomolècules per tal d'obtenir l'energia que es desprenen d'ells, el conegut *catabolisme* (un tipus de metabolisme). Es creu que aquest òrganul té un origen bacterià, explicat per tot de múltiples evidències que es recullen a la teoria endosimbiòtica postulada per Lynn Margulis l'any 1967. El mitocondri està compost per compartiments que duen a terme funcions especialitzades que inclouen la membrana externa, l'espai intermembranós, la membrana interna, les crestes mitocondrials i la matriu.

A diferència dels altres òrganuls, juntament amb els plastidis (cloroplast) els mitocondris són els únics que contenen ADN propi, el qual regula les seves funcions i permet un cert grau d'autonomia per part d'aquest ADN. De fet, aquest ADN és susceptible de patir mutacions al llarg de les generacions de poblacions durant milers d'anys, i aquestes produeixen a la llarga les conegudes malalties mitocondrials, hereditàries de mares a fills, degudes a errors en el genoma que només es transmet per aquesta línia, la materna.

Tot i haver parlat de temes molt actuals, volia apropar aquest treball a una visió més «futurista». Vaig investigar l'origen d'aquestes malalties mitocondrials i quins tractaments estaven a l'abast, quins avenços estaven en desenvolupament i fins i tot si el medi extern (contaminació, fàrmacs, sedentarisme, etc.) era capaç d'influir en aquest ADN ben peculiar. El conjunt d'idees resultant d'aquesta recerca d'innovació es recull en els apartats finals de la part teòrica, on també es busca una possible aplicació extra de l'estudi filogenètic de la part pràctica, en camps com els de la salut o la millora en la recerca dels parentescs i les proves de compatibilitat entre mares i fills.

Gràcies a les mutacions més petites que no provoquen malalties, podem diferenciar les diverses poblacions d'individus segons les modificacions que trobem al seu ADN i que permeten realitzar un estudi genètic com els arbres filogenètics. I en això consisteix la part pràctica, l'anàlisi d'un fragment del genoma mitocondrial conegut com a citocrom-B per tal de sintetitzar cinc arbres filogenètics amb la intenció de poder validar les teories evolutives modernes mitjançant l'ús d'aquest ADN com a font d'estudi.

Els arbres filogenètics són utilitzats com a eina per estudiar l'evolució de les espècies de forma gràfica, tot i que n'hi ha de molts tipus. Els que he creat són coneguts com a cladogrames (arbres filogenètics que no es basen en el temps sinó en l'estudi de la complexitat evolutiva de les mostres analitzades), formats i dissenyats amb l'ajut

---

---

d'uns programes informàtics que permeten treballar amb aquest tipus de seqüències. Les anàlisis han estat ideades amb l'objectiu de donar resposta a l'origen de l'espècie dels homínids, comparant-los amb els primats i analitzant també la seva possible relació amb qualsevol altra espècie animal, ja que les mostres pertanyien totes a aquest regne.

## **Conclusions**

Ara que ja he acabat aquest treball penso que gran part de les respostes que he descobert ja les intuïa en part per la meva investigació prèvia al moment de decidir-me per un tema en concret.

Si he de fer una visió global de l'estudi diria que són unes hores molt ben invertides, encara que sigui un tema dens. Crec que ha valgut molt la pena; considero que gràcies a això he pogut aprofundir en un àmbit que mai abans no havia pensat que m'interessés. També m'ha permès enriquir-me d'un coneixement bastant pioner i desconegut, com és aquest tipus de genoma tan peculiar; vaig ser capaç de realitzar proves de parentesc entre espècies de forma autònoma, i vaig optimitzar el meu rendiment a l'hora d'administrar el temps, la informació i la recerca.

El conjunt de cladogrames (un tipus d'arbre filogenètic) ens aporta informació de primera mà que afirma que les teories evolutives es desenvolupen pel camí correcte, i el fet de trobar tantes similituds és un punt a favor de l'estudi amb aquest tipus d'ADN. L'anàlisi de les dades obtingudes ens obre camí a observar com aquest genoma és capaç de diferenciar els individus del mateix regne segons la seva posició geogràfica, l'aïllament reproductiu, la deriva genètica, la complexitat evolutiva i fins i tot la reproductiva (entre d'altres). Conceptes que ens ajuden a realitzar un enllaç de parentesc molt fiable.

La importància que té aquest ADN i la informació que és capaç d'aportar als estudis futurs, el situen a un nivell de rellevància molt més alt del que creia en un inici, i considero que gràcies a tots aquests avenços avui en dia podem explicar (encara que sigui amb suposades teories) d'on venim, què som i què ens fa ser com som.

Els objectius inicials eren 10, dels quals la gran part han estat validats de forma satisfactòria. Tot i així, n'hi havia de molts tipus i cadascun dirigit a un àmbit diferent del treball, des del metabolisme fins a l'evolució, passant per la bioquímica i la genètica.

El futur d'aquests estudis és cada dia més proper i en auge per les increïbles aportacions que s'estan desenvolupant en molts camps de les ciències analítiques i de la salut, la capacitat d'identificar individus segons el parentesc del genoma mitocondrial o la increïble relació que s'estableix amb múltiples funcions del nostre cos. Tot plegat dona un reconeixement important a aquest ADN que aporta llum a la nostra història evolutiva.

---

---

En definitiva, cada part de la recerca tenia com a objectiu assolir el grau de coneixement necessari com per donar una resposta objectiva a cadascuna de les hipòtesis plantejades a l'inici, fet que gràcies al conjunt de cladogrames (part pràctica) i a la seva interpretació, juntament amb els termes i tecnicismes necessaris per donar lloc a la investigació (part teòrica), s'ha aconseguit dur a terme. Reconec que si no fos per la constància i el temps invertit en aquest treball no s'hauria pogut realitzar satisfactòriament, ja que van ser necessàries una estructuració i una planificació molt prèvies i acurades abans d'aprofundir en allò que es volia transmetre, l'estudi de l'ADN mitocondrial.

### **Webgrafia**

Algunes de les webs consultades (entre moltes altres):

<https://www.asturnatura.com/articulos/organulos-energeticos/mitocondria-estructura-composicion.php> – <http://www.temporamagazine.com/analisis-del-adn-mitocondrial-para-estudios-antropologicos-y-evolutivos/> – <http://docplayer.es/21778295-La-migracion-de-genes-de-la-mitocondria-al-nucleo-y-la-evolucion-de-los-genomas-mitocondriales.html> – <https://www.guiametabolica.org/ecm/enfermedades-mitocondriales/info/tratamientos-aplican-enfermedades-mitocondriales> – <http://bioinformatica.uab.es/biocomputacio/treballs00-01/rodriguez-rotllant/taxonomia.htm> – <http://cisav.mx/altos-riesgos-por-el-tratamiento-experimental-de-enfermedades-mitocondriales/> – <http://www.ebi.ac.uk/Tools/msa/muscle/> – <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

---