

CBCAT

Revista del Col·legi de Biòlegs de Catalunya



Foto: Roger Guillem Martí. Bioimatges 2023

“

El que és teu és meu i el que és meu és teu

Plató

”

■ Dra. Rosa Ana de la Chica Díaz
Dr. Alberto Plaja Rustein
Dra. Blanca Espinet Solà
Óptico del genoma (Ogm), la citogenètica de pròxima generació

■ Álvaro Piedra Aguilera
Silvia Martínez Couselo
Fisiopatologia i diagnòstic de laboratorio del síndrome de ovario poliquístico

■ Eduardo Martínez García
L'imprescindible paper dels Biòlegs en la gestió de l'energia

■ Premis millor Projecte Fi de Grau
Premi millor Tesi Doctoral

■ Jordi Barbé i Jaume Matamala
Actualització i avaluació dels coneixements en biologia

■ Premis Bioimatges 2023

40

DESEMBRE
2023



Col·legi de Biòlegs de Catalunya

Tel 934876159

cbc@cbc.cat

<http://www.cbiolegs.cat>

BiòlegsCAT BiòlegsCAT

Biòlegscat Biòlegscat

4



Vida Col·legial

- Demana el Certificat de Biòleg Sanitari
- Projecte Nana
- Trobada de Biòlegs al Pedraforca
- Demana el Certificat de Biòleg Ambiental

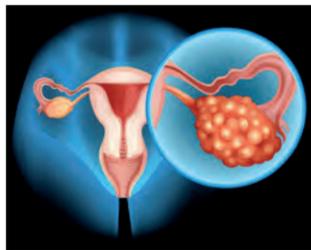
6



Mapeo óptico del genoma (ogm), la citogenética de próxima generación

Dra. Rosa Ana de la Chica Diaz
Dr. Alberto Plaja Rustein
Dra. Blanca Espinet Solà

12



Fisiopatología y diagnóstico de laboratorio del síndrome de ovario poliquístico

Álvaro Piedra Aguilera
Silvia Martínez Couso

18



L'imprescindible paper dels Biòlegs en la gestió de l'energia

Eduardo Martínez García. Biòleg
Secretari Junta de Govern del CBC

22



Premis millor Projecte Fi de Grau 2023 Premi millor Tesi Doctoral 2023

36



Actualització i avaluació dels coneixements en biologia

Jordi Barbé
Jaume Matamala

37



Bioimatges 2023

Fotografies guanyadores

CBCCAT

Revista del Col·legi de Biòlegs de Catalunya



Número 40
Desembre 2023

Foto portada:
Roger Guillem Martí
Bioimatges 2023

EDITA
Col·legi de Biòlegs de Catalunya
Casp, 130, 5a planta, despatx 1
08013 Barcelona
Tel 934876159
cbc@cbc.cat
www.cbilegs.cat
f @BiolegsCAT
t @BiolegsCAT
i @Biolegscat
in @Biolegscat

EQUIP EDITORIAL
Jordi Carreras Doll
Águeda Hernández Rodríguez
Jaume Matamala Minguet
Ana Morales Lainz
Eduard Martínez García
Lluís Tort Bardolet

DISSENY I PRODUCCIÓ
Estudio Ana Moreno, S.L.

Il·lustracions i fotografies: Freepik

D.L.: B-51.280-2003
ISSN 2014-8038 CBCAT (Ed. digital)
ISSN 2014-802X CBCAT (Ed. impresa)

CBCAT ha de representar tots i cadascun dels col·legiats i la professió en el seu conjunt. Per aquest motiu, és només el vehicle de les opinions particulars que no se subscriuen necessàriament en l'àmbit institucional.



Aquesta obra està llicenciada sota la Llicència **Creative Commons Reconeixement-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional**. Per veure una còpia d'aquesta llicència visita: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/deed.ca>



E D I T O R I A L

Des de la Junta us volem convidar a llegir aquesta edició de la revista dels Biòlegs, i en especial a celebrar que aquesta és la que fa **el número 40**, és a dir, quaranta ocasions en què els biòlegs col·legiats de Catalunya ens posem en contacte per a aprendre novetats científiques, per posar-nos al dia dels aspectes professionals de la nostra activitat i per donar compte de les activitats que fa el col·legi en els seus diferents àmbits de treball. Que per molts anys i per moltes més edicions!

Avui volem fer un èmfasi especial en la iniciativa dels Col·legis de Biòlegs de tot Espanya per a la creació d'un **certificat de Biòleg Sanitari i de Biòleg Ambiental**. Amb aquests certificats, que tenen l'aval del Col·legi de Biòlegs de Catalunya i del Consejo General de Colegios Oficiales de Biólogos d'Espanya, podem acreditar-nos amb més autoritat com a professionals que treballem en aquests àmbits davant les institucions o les empreses del sector. Us convidem, doncs, a posar-vos en contacte amb nosaltres i aprofitar aquesta iniciativa professional.

En aquest número incloem per primera vegada una altra de les iniciatives que el Col·legi ha endegat en el darrer any, la de premiar **els millors treballs de recerca en Biologia que es fan al nivell de grau i de doctorat**. Amb aquests guardons pretenem que s'obri un nou canal per conèixer la recerca que fan els nostres estudiants i els estudiants i investigadors novells. En aquesta edició trobareu els **resums dels 5 treballs de fi de grau i de la tesi premiats** en aquest any, el guardó dels quals va ser lliurat el passat mes de novembre en un acte a la Universitat de Girona. Igualment amb l'ànim de formació i actualització de coneixements, la revista ens presenta dos interessants **articles de l'àmbit biomèdic** elaborats per especialistes del nostre col·legi.

Lluís Tort Bardolet
Degà

També hem inclòs en aquest número una **contribució sobre els biòlegs en l'àmbit de l'energia**, un exemple de la importància la nostra professió en sectors que semblaria que no són inicialment de la nostra competència, però que, en canvi, necessiten la nostra expertesa per tal que les actuacions en aquest àmbit s'adeqüin al respecte al medi ambient.

En l'àmbit de l'educació, dos col·legiats del camp educatiu ens recorden **la importància de l'actualització dels conceptes i de la formació en una disciplina com la biologia on els descobriments i la investigació no deixen d'avançar a gran velocitat i on l'actualització esdevé una peça clau**, no només per la formació dels nostres estudiants i futurs educadors, sinó també per la correcta transmissió de coneixements a la societat.

En aquest número també podeu gaudir de les magnífiques fotografies premiades en la novena edició del Concurs Bioimatges 2023 i que ho celebrarem amb el lliurament d'aquests premis en el primer trimestre de l'any vinent.

No volem acabar aquesta editorial sense convidar-vos, una vegada més, a participar en les activitats del col·legi i en què animeu als vostres col·legues que ho facin, o a col·legiar-se si no ho són. El CBC ofereix multitud de reptes per treballar per a la nostra professió, però també ocasions per a compartir experiències i bones estones com va ser la recent **trobada de col·legiats en la sortida al Pedraforca. Amb aquest ànim volem encetar un bon any 2024.**

Treballes a l'àmbit sanitari? Demana el Certificat de Biòleg Sanitari



Actualment, han sorgit noves àrees i l'avanç de noves tècniques d'atenció sanitària (Genètica, Embriologia, Biologia Molecular, etc.) en les quals els biòlegs estan exercint la seva activitat professional, no tenen de moment un trasllat directe a la normativa reguladora.

Per això, el Consell General de Col·legis Oficials de Biòlegs i els diferents Col·legis Territorials de Biòlegs, en l'àmbit de les seves competències, han estimat procedent emetre la CERTIFICACIÓ DE BIÒLEG SANITARI a l'efecte d'acreditar i certificar la correcta formació i competències dels seus col·legiats que duen a terme tasques d'activitat en l'àrea sanitària i que, pels motius abans citats, no estan reconeguts encara com a Professionals Sanitaris.

Podran sol·licitar la concessió del certificat els que acreditin estar col·legiats en un Col·legi de Biòlegs com a exercents durant, almenys, un període de 6 mesos i que exerceixin activitat sanitària en centres privats reconeguts i que estiguin desenvolupant les funcions pròpies de biòleg sanitari.

Aquesta CERTIFICACIÓ DE BIÒLEG SANITARI, que atorgarà el caràcter de Professional Sanitari quan ho disposi la normativa legal (quan es publiqui en el BOE), té com a finalitats:

- La defensa dels interessos professionals dels col·legiats que desenvolupen la seva activitat en centres sanitaris
- La protecció dels usuaris de la sanitat atesos pel nostre col·lectiu.
- Aconseguir ser reconeguts com a Biòlegs Sanitaris pel Ministeri de Sanitat.
- Reunir les estadístiques i dades del nombre de biòlegs que treballen en Sanitat (requerit per l'administració)
- Aconseguir la inclusió en el Registre Estatal de Professionals Sanitaris (REPS), la qual cosa permetrà entre altres coses la lliure circulació per Europa.
- Aconseguir que els contractes laborals siguin com a sanitaris i no d'un altre tipus, circumstància que ocorre sovint.
- Aconseguir que es treballi lliurement com a Professional Sanitat sense dependre d'altres professionals.
- En una paraula, solucionar tots aquells problemes que hagin sorgit en la vida professional sanitària dels col·legiats no reconeguts com a tals.



Més informació:
<https://cbiolegs.cat/2023/10/22/certificat-de-biolog-sanitari/>

Trobada de biòlegs col·legiats al peu del Pedraforca

A finals del mes d'octubre de 2023 vam celebrar la primera trobada de Biòlegs Col·legiats al poble de Saldes. En aquesta trobada vam organitzar d'un conjunt d'activitats científiques i de lleure i vam gaudir d'experiències emocionants, compartint coneixements i passió per la natura al peu del Pedraforca. Des del CBC volen donar gràcies a l'Ajuntament i veïns de Saldes, a Jordi García Petit (director del parc natural del Cadí-Moixeró), als col·legiats que van assistir i especialment a Salvador Puigmartí (<https://www.cuiolnature.com/>) que va coordinar aquesta trobada, per la magnífica acollida i per les emocionants les experiències compartides.



A la web del CBC podeu veure una petita mostra fotogràfica d'aquestes activitats:

<https://cbiolegs.cat/2023/10/30/trobada-de-biologs-pedraforca/>



Treballes a l'àmbit mediambiental? Demana el Certificat de Biòleg Ambiental

La societat actual està experimentant grans canvis en relació amb el medi ambient i la contaminació, impulsada per la transformació energètica i els efectes del canvi climàtic.

Els titulats en Biologia tenen una visió equilibrada i pragmàtica sobre el medi natural, la protecció ambiental i la seva relació amb la salut humana. És important la necessitat de la presència d'aquests professionals en el mercat laboral, en diversos sectors com la indústria, organismes i institucions públiques i privades, institucions acadèmiques i organitzacions no governamentals.

El que implica que és urgent establir les bases d'aquesta necessària transformació amb la proposta de regulació de les professions ambientals, donada la situació actual de falta de professionalitat en la qual es troba la consultoria ambiental.

Per això, Consell General de Col·legis Oficials de Biòlegs i els diferents Col·legis Territorials de Biòlegs, en l'àmbit de les seves competències, estimen procedent emetre la CERTIFICACIÓ DE BIÒLEG AMBIENTAL i establir un registre nacional de professionals ambientals (RNBA) i com a part del procés de regulació professional. L'objectiu és coordinar-se amb el Ministeri per a la Transició Ecològica i Repte Demogràfic per a establir la regulació de les professions ambientals, prenent com a referència el perfil del Biòleg Ambiental que proposem.

gica i Repte Demogràfic per a establir la regulació de les professions ambientals, prenent com a referència el perfil del Biòleg Ambiental que proposem.

Aquesta CERTIFICACIÓ DE BIÒLEG AMBIENTAL, acreditarà i certificarà la correcta formació i que competències dels seus col·legiats que duen a terme tasques d'activitat en l'àrea mediambiental. Els principals objectius són:

- Millorar la qualitat dels serveis ambientals que la professió presta a la societat,
- Promoure la millora de la situació laboral dels professionals de la Biologia Ambiental,
- Fomentar la regulació de la professió,
- Crear una bossa de professionals del Medi Ambient, mitjançant la creació del Registre Nacional de Biòleg Ambiental (RNBA).

Es donarà trasllat de les certificacions emeses al Ministeri per a la Transició Ecològica i el Repte Demogràfic o Ministeri en el qual reiguin les competències en medi ambient.



Per a més informació:
<https://cbiolegs.cat/certificat-biolog-ambiental/>

Projecte Nana. Ajuda als nadons de famílies amb pocs recursos

El passat 30 de novembre es va celebrar a la seu del COACB i del CBC l'11è aniversari de l'Associació Projecte Nana amb un acte i un mercat solidari que va reunir a organitzadors, voluntaris i patrocinadors d'aquesta associació.

La finalitat de Projecte Nana és facilitar gratuïtament un equip bàsic de roba i productes d'higiene per als tres primers mesos del nadó i per a la mare en el part, de famílies amb pocs recursos.

El Col·legi conscient de la responsabilitat davant de la societat de promoure projectes i campanyes de caràcter solidari, i amb l'objectiu de donar visibilitat fa difusió de projectes solidaris i de micromecenatge dirigits, coordinats o amb participació de col·legiats. En aquest àmbit el CBC col·labora amb el projecte NANA.



Més informació:
<https://projectenana.cat/info@projectenana.cat>



Mapeo óptico del genoma (OGM), la citogenética de próxima generación



Dra. Rosa Ana de la Chica Díaz
Col·legiada núm. 4723-C
Coordinadora de la Comissió de Genètica i Reproducció Humana del Col·legi de Biòlegs de Catalunya

Dr. Alberto Plaja Rustein
Col·legiat núm 12360-C
Àrea de Genètica Clínica i Molecular de Medicina Molecular, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona

Dra. Blanca Espinet Solà
Col·legiada núm 16238-C
Cap de Secció del Laboratori de Citogenètica Molecular, Servei de Patologia, Hospital del Mar; Cap del Grup de Recerca en Neoplàsies Hematològiques, Programa de Recerca en Càncer, Institut de Recerca Hospital del Mar; Professora Associada del Departament de Ciències de Salut i de la Vida, Universitat Pompeu Fabra, Barcelona

Los cambios que afectan al número y estructura de los cromosomas son causa de enfermedad. El estudio de estas anomalías es esencial para la clasificación diagnóstica, pronóstico, tratamiento y seguimiento de las neoplasias hematológicas, ya que producen desde la formación de genes de fusión a partir de translocaciones e inversiones cromosómicas hasta mutaciones génicas y alteraciones epigenéticas (Espinet y col., 2021). En las enfermedades constitucionales, la detección de una anomalía cromosómica permite tener un diagnóstico y pronóstico precisos, evaluar si existe un riesgo de recurrencia y, en su caso, adoptar medidas de prevención.

La detección de estos cambios se ha realizado tradicionalmente mediante el análisis cromosómico convencional (cariotipo), capaz de detectar ganancias y pérdidas y reordenamientos equilibrados en todo el genoma, pero con una resolución muy moderada (aproximadamente 5 a 10 millones de pares de bases) y que necesita células en división (Kirchhoff y col., 2001). Técnicas como la hibridación "in situ" fluorescente (FISH), detectan reestructuraciones que por su tamaño son invisibles con el análisis cromosómico, pero únicamente en unas pocas regiones del genoma con cada experimento. Por otro lado los arrays genómicos detectan alteraciones de pequeño tamaño (1000 pares de bases o incluso menor) denominadas variantes del número de copias (CNV) en todo el genoma (Miller y col., 2010). Sin embargo, la tecnología de arrays solo detecta cambios desequilibrados en la estructura del genoma, es decir, ganancias o pérdidas de material genético, una grave limitación ya que las alteraciones equilibradas (translocaciones, inversiones, inserciones...) son una fuente muy importante de patología genética congénita, (Sidiropoulos y col., 2022) y tienen un papel esencial en muchas neoplasias hematológicas (Espinet y cols., 2021).

Recientemente se ha desarrollado la nueva técnica de mapeo óptico del genoma (OGM, del inglés "optical genome mapping", Bionano Genomics, San Diego, USA, 2017), capaz de detectar alteraciones cromosómicas, equilibradas y desequilibradas con una resolución mediana de unas 500 pb, ligeramente inferior a la de las técnicas de arrays genómicos y muy superior a la del estudio de cariotipo.

El objetivo de este artículo es ilustrar el fundamento, ventajas, limitaciones y principales aplicaciones de esta técnica de OGM. Es el nacimiento de una "citogenética de próxima generación".

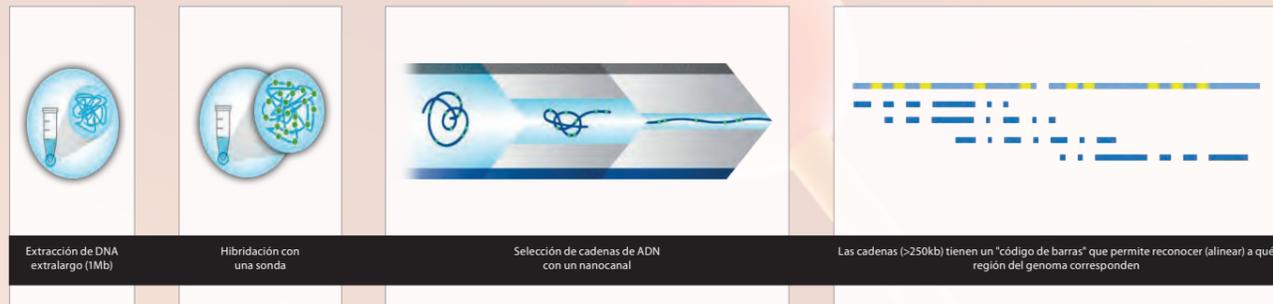


Figura 1. Etapas del mapeo óptico del genoma. Imagen modificada de <http://bionanogenomics.com>

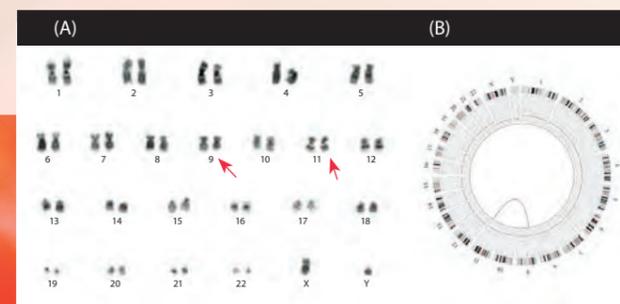
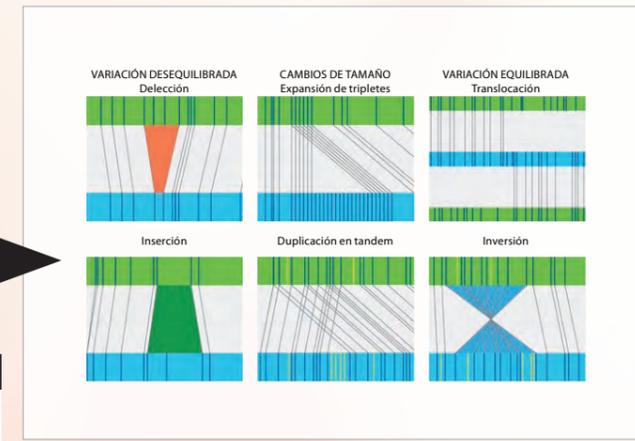
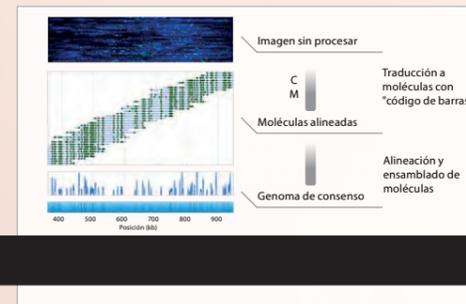


Figura 2. La OGM como herramienta diagnóstica en un varón con leucemia mieloide aguda. (A) El análisis de bandas cromosómicas (bandas G) muestra una t(9;11)(p22;q23). Las flechas indican los cromosomas 9 y 11 aberrantes. (B) Los resultados de OGM se representan como un circos plot que revela la presencia de la t(9;11) KMT2A::MLL3 como única alteración. Imágenes cedidas por el Laboratori de Citogenètica Molecular, Servei de Patologia, Hospital del Mar, Barcelona.

Metodología

El mapeo óptico del genoma utiliza una técnica de extracción que permite obtener moléculas de ADN de tamaño muy superior al habitual. Así, se obtienen moléculas marcadas con fluorescencia de un tamaño medio de unas 250 Kb tras un tratamiento con enzimas que reconocen una secuencia de 6 nucleótidos (CTTAAG) que se repite aproximadamente cada 100 Kb en el genoma humano. La distribución de esta secuencia es desigual y, por tanto, se genera una especie de código de barras que permite identificar a qué región del genoma corresponde cada fragmento de ADN marcado.

Con un instrumento llamado Saphyr (Bionano Genomics), las diversas moléculas de ADN marcadas se hacen pasar de forma individual por unos nanocanales mediante un sistema electroforético y se adquieren imágenes que las representan. La diversas moléculas se asignan a un lugar del genoma y se ensamblan para tener una representación o "mapa" completo del marcado fluorescente del ADN del paciente llamado "genoma de consenso". El

"genoma de consenso" se compara con un "genoma de referencia" obtenido por el fabricante a partir del estudio de sujetos sanos para detectar diferencias que indican la presencia de anomalías estructurales (pérdidas y ganancias, translocaciones, inversiones, inserciones) y fenómenos de gran complejidad como la cromotripsis y la cromoplexia, entre otros.

El número de moléculas de ADN leídas determina la capacidad de detectar mosaicos. Es por ello por lo que se utilizan dos tipos de análisis, uno más sensible que detecta mosaicos de bajo grado utilizado usualmente en las muestras hematológicas (Rare Variant Pipeline) y otro algo más económico utilizado en las muestras constitucionales en las que no es previsible un mosaicismo (de novo assembly Pipeline). La diferencia principal es el número de veces que se analiza una determinada región (300-400x versus 80-100x) [<https://bionanolaboratories.com/ogm-data-services-overview/>]. (Figura 1)

Estudios de validación

Siempre que se desarrolla una nueva técnica se deben realizar estudios de validación. Existen varios estudios en el campo constitucional con el objetivo de comparar la capacidad diagnóstica del OGM con las técnicas clásicas de cariotipo, FISH y/o array que no incluyen anomalías que implican el centrómero (translocaciones robertsonianas, etc), limitación ya conocida de la OGM.

En un trabajo donde se analizaron muestras prenatales se observó un 100% de concordancia, sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo, valor predictivo negativo y precisión en la detección de 101 de 101 aberraciones genéticas en 84 muestras prenatales (Sahajpal y col., 2023). En muestras postnatales también se ha publicado un 100% de concordancia (Mantere y col., 2021) o un 99,5% de concordancia con discrepancias en dos pacientes: un falso negativo de OGM y una mala asignación de un estudio de array (Iqbal y col., 2023). También es importante

determinar que incremento diagnóstico se obtiene. En un estudio de validación de 114 estudios prenatales con anomalías estructurales, en 43 de las 114 muestras, la OGM detectó anomalías adicionales previamente no diagnosticadas (Sahajpal y col., 2023).

Si evaluamos el rendimiento económico y la reducción de tiempo en la obtención del diagnóstico, la ventaja económica es clara en el campo de hematología donde habitualmente se utilizan múltiples técnicas para caracterizar las alteraciones cromosómicas como la citogenética convencional y distintas pruebas de FISH. Sin embargo, es más limitado en el campo constitucional, donde utilizando esta técnica, se puede acortar significativamente el tiempo en la obtención del diagnóstico. Por otro lado, en hematología el tiempo de respuesta de un cariotipo o FISH es mucho más corto que el de la OGM, haciendo imposible la total sustitución de estas técnicas por la OGM.

Ventajas, limitaciones y aplicaciones de la OGM

La OGM está permitiendo la detección y caracterización de anomalías estructurales con una resolución sin precedentes, pero la interpretación de los datos puede ser muy compleja y requiere un profundo conocimiento citogenético.

Ventajas:

1. La OGM es la única técnica capaz de caracterizar totalmente muchas anomalías estructurales complejas (Schuy y col., 2022).
2. Las nuevas técnicas de alto rendimiento para el análisis del genoma (array CGH, NGS y la OGM) han revelado un grado de complejidad inesperado e invisible a las técnicas convencionales (cariotipo y FISH) (Hattori y Fukami, 2020).
3. Realiza un análisis de todo el genoma detectando todo tipo de aberraciones (equilibradas /desequilibradas), con una alta resolución.
4. No exige conocimientos bioinformáticos ni capacidades significativas de almacenamiento de datos.
5. Es capaz de detectar el aumento de tamaño asociado a las expansiones patológicas de mayor tamaño, en pacientes con el X-frágil y la distrofia muscular facioesca-pulohumeral (Dai y col., 2020).

Limitaciones:

1. La OGM necesita ADN extralargo y no son válidos los ADNs extraídos por métodos convencionales. Esto significa que se requiere una nueva extracción de ADN y que nos son aptas muestras con alta fragmentación de ADN como es el caso de las fijadas en formol e incluidas en parafina.
2. Es una técnica que está aún en desarrollo, exigente y de interpretación compleja, lo que alarga los tiempos de respuesta, dificulta el procesamiento de un gran número de muestras en paralelo y requiere de personal técnico y facultativo altamente especializado.

3. Presenta una menor sensibilidad en la detección de anomalías centroméricas, pericentroméricas o teloméricas, así como aquellas que afectan regiones repetitivas en el genoma.

4. Tiene un coste económico más elevado que las técnicas clásicas.

5. En el caso de las enfermedades hematológicas, en las que se utiliza el Rare Variant pipeline (RVA), el más adecuado para el estudio de neoplasias, no es posible detectar pérdida de heterocigosidad (LOH), de valor diagnóstico. Sin embargo, esta limitación está en vías de solución.

6. No detecta las alteraciones en el número de dotaciones cromosómicas (ploidía) de forma correcta. Esto es especialmente importante en leucemias agudas linfoblásticas ya que los casos con cariotipo hiperdiploide e hipodiploide constituyen diferentes categorías en las clasificaciones actuales (OMS e ICC) (Arber y col., 2022; Khoury y col., 2022)

7. No permite ver clones individuales, por lo que, cuando un paciente presente dos neoplasias hematológicas con dos alteraciones genéticas distintas no podremos estudiar los clones por separado. Esta limitación se puede solventar con una separación celular previa al análisis con OGM.

Principales aplicaciones:

1. Anomalías cromosómicas en las que no se ha logrado una caracterización completa.
2. Situaciones en las que se prevé la aplicación en paralelo de varias técnicas citogenómicas (cariotipo, FISH, array).
3. En neoplasias mieloides, las alteraciones citogenéticas son esenciales para establecer el diagnóstico y determinar el pronóstico de los pacientes. Encontramos ejemplos en las leucemias agudas mieloblásticas, entre

las que será necesario estudiar la presencia de alteraciones genéticas definitorias de entidad, como los reordenamientos *PML::RARA*, *RUNX1::RUNX1T1*, *CBFB::MYH11*, *DEK::NUP214*, *RBM15::MRTFA*, *BCR::ABL1*, o aquellos que afectan a los genes *KMT2A*, *MECOM* y *NUP98* (Arber y col., 2022; Khoury y col., 2022). (Figura 2)

4. Asimismo, en los síndromes mielodisplásicos también será esencial identificar alteraciones como deleción 5q, alteraciones del cromosoma 7 [-7/7q], deleciones 11q, 12p y 17p, o cariotipos complejos, entre otros, serán necesarias para la correcta clasificación pronóstica de estas entidades (Akkari y col., 2021). La técnica de OGM ha permitido identificar alteraciones crípticas y reclasificar pacientes en grupos de riesgo opuestos (Yang y col., 2022)

5. La caracterización genética de las leucemias agudas linfoblásticas es esencial para clasificar a los pacientes a nivel diagnóstico y pronóstico. Algunas de las alteraciones se observan fácilmente con técnicas convencionales, como es el caso de las translocaciones t(9;22)(q34;q11.2) [*BCR::ABL1*], t(4;11)(q21;q23) [*KMT2A::AFF1*]

y t(1;19)(q23;p13) [*TCF3::PBX1*]. Sin embargo, en muchos casos el cariotipo no es suficiente y es necesario utilizar otras técnicas como el *FISH* (t(12;21)(p13;q22) [*ETV6::RUNX1*]), la *iAMP21* (amplificación de *RUNX1*), reordenamientos de *CRLF2*, *PAX5*, *ZNF384*, *DUX4* o *MEF2D*, entre otros) y los arrays de dosis (deleciones secundarias con mal pronóstico como las que afectan a los genes *IKZF1*, *CDKN2A/B*, *PAX5*, *BTG1*, *ETV6*, *EBF1*, *RB1* y la región *PART1*), algunas de las cuales implican decisiones terapéuticas, e identificar correctamente los subgrupos de LLA-B con aneuploidías que presentan pronósticos bien establecidos.

6. La OGM representa una tecnología ideal para poder detectar con una única prueba todos los tipos de alteraciones descritas en esta enfermedad (Rack y col., 2022). Por otro lado, encontramos el ejemplo del mieloma múltiple, otra patología linfocítica en la cual es necesario realizar múltiples tests de *FISH* para poder identificar una serie de alteraciones con valor pronóstico: del (17p) (*TP53*), t(4;14)(p16;q32) [*IGH::FGFR3*], t(14;16)(q32;q23) [*IGH::MAF*] y las ganancias o amplificaciones

de 1q (3 copias o ≥ 4 copias) (D'Agostino y col., 2022). La aplicación de OGM permitirá identificar todas estas alteraciones en un solo test, ahorrando tiempo y dinero, y además aportando información sobre otros genes que no son analizados habitualmente (por ejemplo alteraciones de *MYC*), así como la complejidad genómica.

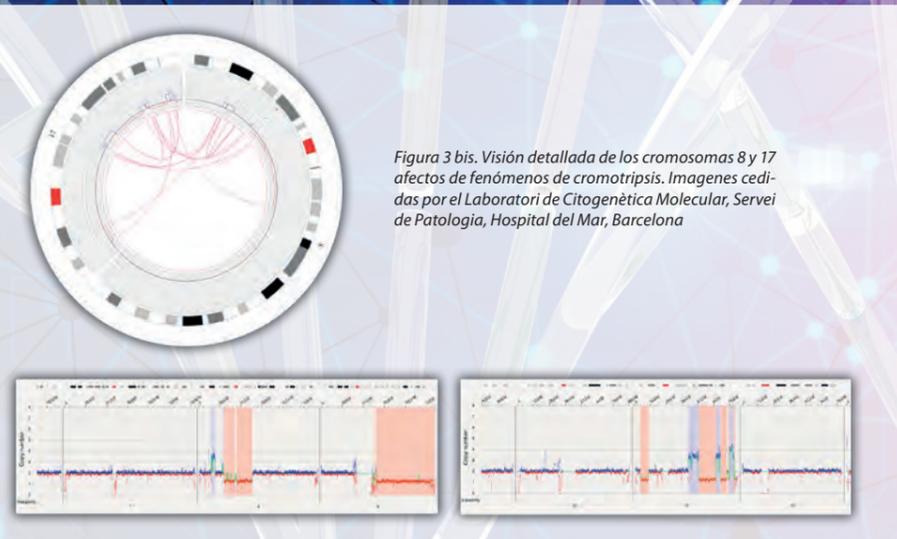
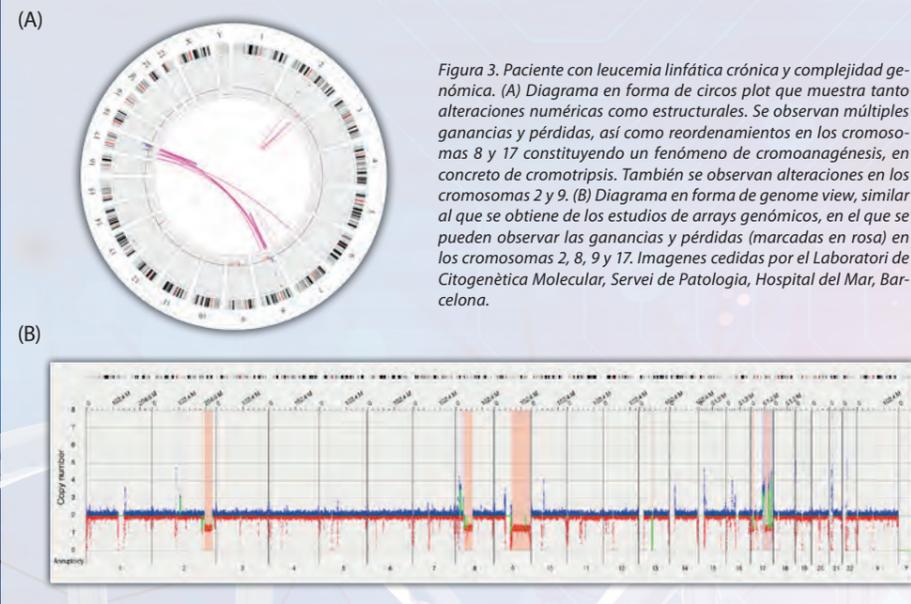
Consideraciones finales

La OGM representa la citogenética del futuro y está llamada a tener un papel muy relevante tanto en el campo de las neoplasias hematológicas como en el de las anomalías congénitas.

Sin embargo, en el momento actual, debido a que aún presenta ciertas limitaciones, es difícil de predecir si sustituirá o no totalmente a las técnicas clásicas de citogenética o *FISH*, a corto plazo, pero es indudable que el grado de complejidad estructural de la OGM, nos hace ser optimistas y pensar que en función de los resultados obtenidos podrá ser equivalente o superior a otras técnicas de secuenciación masiva, ayudando a mejorar nuestro conocimiento y capacidad diagnóstica.

7. En todos los casos, la OGM permite una mejor definición de cariotipos complejos y fenómenos de cromosomogénesis. En general, la presencia de complejidad genómica se asocia a un peor pronóstico (Puiggros y col., 2022; Puiggros y col., 2023) (Figura 3 y 3bis).

La OGM y las posibles técnicas masivas que vayan apareciendo, (como la secuenciación de fragmentos de ADN largos) lejos de simplificar la interpretación de los resultados, exigirá un grado de experiencia citogenética que desgraciadamente en la actualidad con los programas europeos de formación en genética, no queda garantizada. Esta alarmante carencia de programas formativos supone una gran amenaza en un futuro a corto plazo, para que se produzca la necesaria renovación generacional con profesionales con la suficiente experiencia para aplicar estos conocimientos. (Hochstenbach, y col., 2021)



BIBLIOGRAFIA

- Arber, D.A., Orazi, A., Hasserjian, R.P., Borowitz, M.J., Calvo, K.R., Kvasnicka, H.M.,...Tefferi, A. (2022). International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data. *Blood*,140(11),1200-1228. doi: 10.1182/blood.2022015850.
- Akkari, Y.M.N., Baughn, L. B., Dubuc, A.M., Smith, A. C., Mallo, M., Dal, P., ... Xu X. (2022). Guiding the global evolution of cytogenetic testing for hematologic malignancies. *Blood*, 139(15), 2273-2284. doi: 10.1182/blood. 202104309.
- Bionano Genomics, San Diego. C.A. (2017) recuperado de <https://bionanogenomics.com/support/software-downloads/#bionanoaccess>
- D'Agostino, M., Cairns, D.A., Lahuerta, J.J., Wester, R., Bertsch, U., Waage, A., ... Sonneveld P. (2022). Second revision of the International Staging System (R2-ISS) for overall survival in multiple myeloma: a European Myeloma Network (EMN) report within the HARMONY Project. *J Clin Oncol*. 40:3406-3418. doi:10.1200/JCO.21.02614.
- Dai, Y., Pidong, L., Zhiqiang, W., Liang, F., Yang, F., Fang, L.,...Wang, K. (2020). Single-molecule optical mapping enables quantitative measurement of D4Z4 repeats in facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD). *J Med Genet*, 57(2),109-120. doi: 10.1136/jmedgenet-2019-1060.
- Espinete, B., Blanco, M.L., Costa, D., Cuatrecasas, E., Ruiz-Xivillé, N. (Editores). (2021) Análisis citogenómicos aplicados a neoplasias hematológicas. Recomendaciones preanalíticas, analíticas y postanalíticas. Fundación Española de Hematología y Hemoterapia. ISBN: 978-84-09-29357-5.
- Hattori, A., y Fukami, M. (2020). Established and Novel Mechanisms Leading to de novo Genomic Rearrangements in the Human Germline. *Cytogenet Genome Res*, 160(4),167-176. doi: 10.1159/000507837.
- Hochstenbach, R., Liehr, T. y Hastings, R.J. (2021). Chromosomes in the genomic age. Preserving cytogenomic competence of diagnostic genome laboratories. *Eur J Hum Genet*, (4),541-552. doi: 10.1038/s41431-020-00780-y.
- Iqbal, M.A., Broeckel, U., Levy, B., Skinner, S., Sahajpal, N.S., Rodríguez, V.,... Kolhe R. (2023). Multisite Assessment of Optical Genome Mapping for Analysis of Structural Variants in Constitutional Postnatal Cases. *J Mol Diagn*,25(3),175-188. doi: 10.1016/j.jmoldx.2022.12.005.
- Khoury, J.D., Solary, E., Abal, O., Akkari, Y., Alaggio, R., Apperley J.F.,... Hochhaus, A. (2022). The 5th edition of the World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Myeloid and Histiocytic/Dendritic Neoplasms. *Leukemia*,140(11),1200-1228. doi: 10.1182/blood.2022015850.
- Kirchhoff, M., Rose, H., y Lundsteen, C. (2001). High resolution comparative genomic hybridisation in clinical cytogenetics. *J Med Genet*, 38(11),740-4 doi: 10.1136/jmg.38.11.740.
- Mantere, T., Neveling, K., Pebrel-Richard, C., Benoist, M., van der Zande, G., Kater-Baats, E.,... El Khattabi, L. (2021). Optical genome mapping enables constitutional chromosomal aberration detection. *Am J Hum Genet*, 108(8),1409-1422. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.05.012.
- Miller, D.T., Adam, M.P., Aradhya, S., Biesecker, L.G., Brothman, A.R., Carter N.P.,... Ledbetter D.H. (2010). Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. *Am J Hum Genet*, 86(5), 749-64. doi: 10.1016/j.ajhg.2010.04.006.
- Puiggros, A., Ramos-Campoy, S., Kamaso, J., de la Rosa, M., Salido, M., Melero C.,...Espinete, B. (2022). Optical Genome Mapping: A Promising New Tool to Assess Genomic Complexity in Chronic Lymphocytic Leukemia (CLL). *Cancers (Basel)*, 14(14),3376. doi: 10.3390/cancers14143376.
- Puiggros, A., Mallo, M., Díaz-González, A., Avetisyan, G., Cisneros, A., Collado, R.,... Espinete B. (2023). Mapeo óptico del genoma: fundamentos tecnológicos y aplicaciones en neoplasias hematológicas. *Sangre*, 42(2),1-16. doi: 10.24875/SANGRE.23000013.
- Rack, K., De Bie, J., Ameye, G., Gielen, O., Demeyer, S., Cools, J.,... Dewaele, B. (2022). Optimizing the diagnostic workflow for acute lymphoblastic leukemia by optical genome mapping. *Am J Hematol*, 97(5),548-561. doi: 10.1002/ajh.26487. Epub Mar 9. Erratum in: *Am J Hematol*. 2022 10; PMID: 35119131; PMCID: PMC9314940.
- Sahajpal, N.S., Mondal, A.K., Fee, T., Hilton, B., Layman, L., Hastie, A.R.,... DuPon, R. (2023). Clinical Validation and Diagnostic Utility of Optical Genome Mapping in Prenatal Diagnostic Testing. *J Mol Diagn*, 25(4),234-246. doi: 10.1016/j.jmoldx.2023.01.006.
- Schuy, J., Grochowski, C.M., Carvalho, C.M.B., y Lindstrand, A. (2022). Complex genomic rearrangements: an underestimated cause of rare diseases. *Trends Genet*, 38(11),1134-1146. doi: 10.1016/j.tig.2022.06.003.
- Sidiropoulos N, Mardin BR, Rodríguez-González FG, Bochkov ID, Garg S, Stütz AM,.... Weischenfeldt J.(2022). Somatic structural variant formation is guided by and influences genome architecture. *Genome Res*, 32(4),643-655. doi: 10.1101/gr.275790.121.
- Yang, H., Garcia-Manero, G., Sasaki, K., Montalban-Bravo, G., Tang, Z., Wei Y.,... Kanagal-Shamanna, R. (2022). High-resolution structural variant profiling of myelodysplastic syndromes by optical genome mapping uncovers cryptic aberrations of prognostic and therapeutic significance. *Leukemia*,36(9),2306-2316. doi:10.1038/s41375-022-01652-8.

Álvaro Piedra Aguilera
R3 BIR del Servicio de Análisis Clínicos y Bioquímica
del Hospital Universitario Germans Trias i Pujol

Silvia Martínez Couelo
Facultativa especialista del Servicio de Análisis
Clínicos y Bioquímica del Hospital Universitario
Germans Trias i Pujol

Fisiopatología y diagnóstico de laboratorio del síndrome de ovario poliquístico



El síndrome de ovario poliquístico (SOP) es la principal patología endocrina en mujeres en edad reproductiva, lo cual ha atraído significativamente la atención de los endocrinólogos y los laboratorios clínicos involucrados en su diagnóstico y seguimiento. En un meta-análisis realizado en 2016 con poblaciones repartidas entre Europa, Australia, Asia y Estados Unidos, la tasa de SOP estuvo comprendida entre el 6% y el 10% (Bozdog et al 2016).

El (SOP) es una importante causa de irregularidad en el ciclo menstrual y exceso de andrógenos en mujeres. Puede ser diagnosticado al presentarse síntomas clásicos como infertilidad femenina, irregularidad menstrual o hirsutismo, además de ovarios con morfología poliquística observados mediante ecografía transvaginal (Conway et al 2014). Sin embargo, en la actualidad existe controversia sobre los criterios a seguir para su diagnóstico cuando no se muestran algunas de estas características.

Figura 1. Regulación del eje hipotálamo-hipófisis-ovario. Efecto estimulador se muestra con signo más (+). Efecto inhibitorio se muestra con signo menos (-).

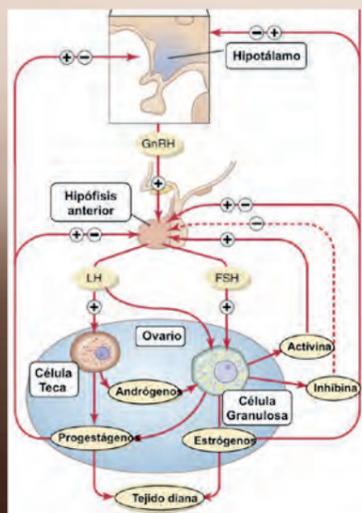
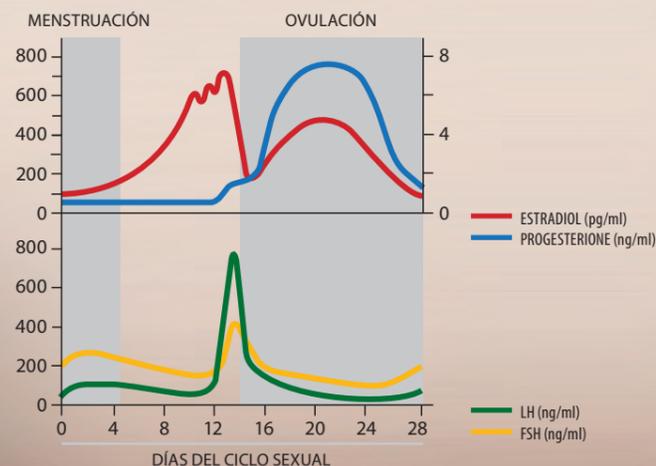


Figura 2. Concentraciones en plasma de gonadotropinas y hormonas ováricas durante el ciclo sexual femenino normal.



Características y diagnóstico clínico

Este síndrome se caracteriza por una clínica de (oligo) amenorrea e hiperandrogenismo. Las irregularidades en el ciclo menstrual suelen comenzar en la etapa peripuberal, pudiendo retrasar la menarquía. Generalmente se produce oligoamenorrea (menos de nueve periodos menstruales al año), aunque también puede darse amenorrea (ningún periodo menstrual durante tres o más meses consecutivos). El hiperandrogenismo puede incluir signos clínicos como hirsutismo, acné o pérdida de pelo con patrón androgénico, y/o niveles de andrógenos elevados en suero. Adicionalmente a la presencia de oligoamenorrea y/o hiperandrogenismo, esta patología se caracteriza por la observación de ovarios con morfología poliquística, siendo necesaria una ecografía transvaginal (Bozdog et al 2016; Conway et al 2014). Otros signos relacionados con el SOP son la frecuente presencia de factores de riesgo de enfermedad cardiovascular, incluyendo obesidad, intolerancia a la glucosa, dislipidemia, hígado graso o apnea obstructiva del sueño (Escobar et al 2018; Conway et al 2014).

Cualquier mujer en edad reproductiva que presente irregularidad menstrual y/o hiperandrogenismo debe ser considerada para el diagnóstico de SOP. Estas pacientes son sugestivas de una evaluación más exhaustiva para

confirmar el diagnóstico. Los criterios más extendidos para realizar el diagnóstico de SOP son los de Rotterdam (Teede et al 2018; Rotterdam ESHRE workshop group 2004), y requiere que se cumplan dos de los siguientes puntos: 1) (oligo)amenorrea asociada a anovulación, 2) signos clínicos y/o bioquímicos de hiperandrogenismo y 3) presencia de ovarios poliquísticos por ecografía transvaginal.

Uno de los criterios de Rotterdam es la presencia de signos bioquímicos de hiperandrogenismo, confirmada mediante la detección de una concentración de andrógenos en suero superior al intervalo de referencia/normalidad de la población. Adicionalmente, diversas hormonas involucradas en el desarrollo y función del sistema reproductor femenino han mostrado utilidad como biomarcadores del diagnóstico de SOP, especialmente cuando alguno/s de los signos clínicos están ausentes o no son claros.

El eje hormonal femenino

El eje hormonal femenino consta de tres niveles jerárquicos: la hormona liberadora de gonadotropina (gonadotropin-releasing hormone, GnRH) secretada en el hipotálamo, las hormonas luteinizante (luteinizing hormone, LH) y estimuladora del folículo (follicle-stimulating hormone, FSH) secretadas por la hipófisis anterior, y los es-

trógenos y progesterona, ambas de origen ovárico. La secreción de estrógenos y progesterona es estimulada por la LH y FSH, las cuales responden al estímulo de la GnRH. A su vez existe una regulación negativa con efecto sobre la hipófisis y el hipotálamo (Figura 1). Estas hormonas son liberadas en diferente grado a lo largo del ciclo sexual femenino, como se muestra en la figura 2. La cantidad de GnRH aumenta y disminuye en menor grado durante el ciclo (Guyton and Hall 2021).

Los cambios que tienen lugar en el ovario dependen de la LH y la FSH, pequeñas glucoproteínas que incrementan drásticamente su liberación durante la pubertad. Junto a los estrógenos, estas hormonas inducen el desarrollo de los folículos ováricos desde la fase primordial hacia folículo antral y finalmente folículo maduro. El pico en los niveles de FSH, y especialmente de LH, terminan induciendo la ovulación (Figura 2) (Guyton and Hall 2021).

Los estrógenos y la progesterona son sintetizados principalmente en el ovario, y adicionalmente en la región cortical de la glándula suprarrenal, en ambas localizaciones a través de una ruta metabólica conocida como esteroidogénesis (Figura 3). Esta ruta sintetiza andrógenos como la testosterona, la androstendiona o la dehidroepiandrosterona (DHEA), que es transformada en DHEA sulfatado (DHEAS) para su eliminación. Los estrógenos

formados durante la esteroidogénesis incluyen estriol, estrona y el principal, β -estradiol (Guyton and Hall 2021).

La fisiopatología del SOP

El SOP constituye un círculo vicioso influenciado por múltiples factores, involucrando una disfunción neuroendocrina, metabólica y ovárica (Figura 4). Durante los últimos años se han propuesto numerosas hipótesis que intentan explicar la etiología de este síndrome (Feldman et al 2019).

El exceso de andrógenos observado en el SOP puede proceder del ovario. Factores intrínsecos al ovario, como la síntesis de hormonas esteroideas alterada, o extrínsecos, como la hiperinsulinemia, contribuyen a la incrementada producción de andrógenos de origen ovárico. El hiperandrogenismo potencialmente produciría un aumento de tamaño del ovario, con morfología de "collar de perlas," e hiperplasia de la teca ovárica (Feldman et al 2019).

En mujeres con SOP se ha descrito una mayor frecuencia de pulsos de LH, mayor amplitud de pulso y mayor ratio LH/FSH. Las primeras características del SOP emergen durante la etapa puberal, concomitante con el aumento de secreción de la GnRH hipotalámica y las gonadotropinas hipofisarias. La alteración en la amplitud de pulso de la LH se debe probablemente a una aumentada liberación de GnRH (Feldman et al 2019).

Figura 3. Ruta metabólica de las principales hormonas femeninas.

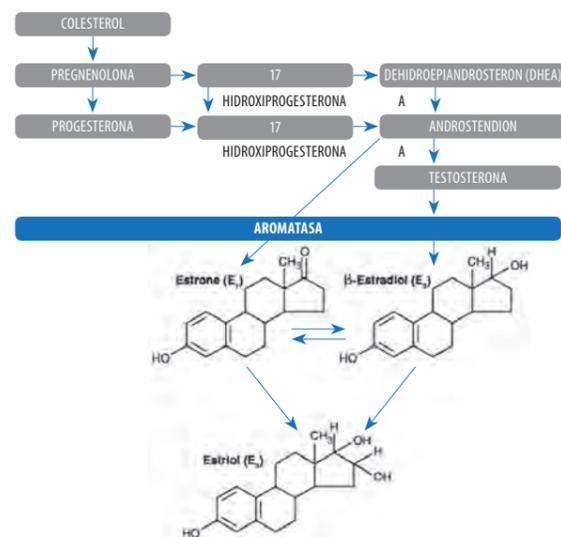


Figura 4. Factores que contribuyen al fenotipo del SOP. El SOP engloba todo el ciclo de vida de la mujer. Aquellos factores con potencial impacto en la fisiopatología del SOP son mostrados en círculos. No todos los factores afectan a cada individuo.

Diagnóstico de laboratorio: biomarcadores séricos

Ante una paciente con signos y síntomas sugestivos de SOP, las determinaciones solicitadas al laboratorio típicamente incluyen función tiroidea, prolactina, LH, FSH, testosterona total, androstendiona, proteína de unión a hormonas sexuales (sex hormone-binding protein, SHBG), DHEAS y 17-hidroxi-progesterona (17-OH-P) (Feldman et al, 2019). La medición de 17-OH-P permitiría descartar u orientar el diagnóstico hacia un origen suprarrenal, como es el caso de la hiperplasia adrenal congénita (HAC). La HAC puede tener una presentación clínica similar al SOP (hiperandrogenismo, oligomenorrea, etc.), siendo clave en su diagnóstico diferencial las pruebas de laboratorio. Un valor de 17-OH-P superior a 200 ng/dL es indicador de ulterior análisis para confirmar o descartar la HAC (Feldman et al, 2019).

En este apartado se describe el rol en el diagnóstico de SOP de diversas hormonas que forman parte del eje hormonal femenino y de la práctica diaria de un laboratorio clínico (Conway et al 2014).

Testosterona total, índice de andrógenos libres, androstendiona y DHEAS

La testosterona es el principal andrógeno activo circulante, siendo recomendado como primer paso la determinación de testosterona total en suero para evaluar el exceso de andrógenos en mujeres. Adicionalmente, la concentración de testosterona sérica puede ser clave en la identificación de tumores secretores de andrógenos. Otra ventaja es que la medida de testosterona puede realizarse en cualquier momento del ciclo menstrual, ya que su variación no es significativa a lo largo del ciclo. No obstante, los niveles de testosterona pueden solaparse con los de mujeres sanas. Esta falta de sensibilidad y especificidad puede deberse a la diferente metodología usada por los laboratorios, ya sea el inmunoensayo o la cromatografía de gases o líquidos acoplada a espectrómetro de masas (GC-MS o LC-MS).

Actualmente no se recomiendan ensayos que determinan la testosterona libre, debido a su alta imprecisión. Una alternativa es el cálculo del índice de andrógenos libres (free androgen index, FAI), calculado a partir de la ratio entre la testosterona total y la SHBG. En mujeres con SOP, niveles bajos de SHBG indican niveles mayores de testosterona biológicamente activa y por tanto un fenotipo más severo (Lim et al 2013).

Otras hormonas habitualmente medidas en los laboratorios clínicos son la androstendiona y el DHEAS. Ambas son hormonas esteroideas precursoras de la testosterona. Por una parte, la androstendiona puede apoyar el diagnóstico de hiperandrogenismo en aquellos casos con niveles de testosterona en el límite superior de normalidad. En referencia al DHEAS, su determinación puede ser predictiva de otras patologías relacionadas como la hiperplasia suprarrenal congénita o tumores productores de andrógenos. Ambas hormonas pueden ser medidas mediante inmunoensayo o LC-MS.

LH y FSH

Como se ha mencionado previamente, una característica del SOP es la incrementada pulsatilidad de la GnRH, generando la hipersecreción de LH. El consenso actual no incluye la medida de LH en el diagnóstico, debido a su pulsatilidad y variabilidad dependiente del momento del ciclo menstrual. No obstante, consideramos que el cociente LH/FSH es orientativo del diagnóstico, especialmente en aquellas analíticas donde no se haya medido testosterona u otro andrógeno. Se recomienda la determinación de LH y FSH en la fase folicular del ciclo, siendo el momento indicado para el uso del cociente LH/FSH.

Hormona anti-Mulleriana

La hormona anti-Mulleriana (HAM) es una glucoproteína secretada por las células de la granulosa de los folículos ováricos en crecimiento, constituyendo un importante marcador del número de folículos antrales pequeños. Puede ser usada como indicador de la reserva ovárica, y adicionalmente puede reflejar el mayor número de folículos presentes en aquellos ovarios con morfología poliquística. Se ha propuesto como marca-

dor bioquímico en el diagnóstico de SOP. No obstante, los estudios publicados no muestran datos consistentes, siendo necesario mayor investigación sobre su utilidad en el diagnóstico. Esta variabilidad puede ser explicada por la diferente metodología empleada en su determinación.

Discusión

En la actualidad, la metodología principalmente utilizada por los laboratorios clínicos para la determinación de esteroides sexuales, incluida la testosterona, es el inmunoanálisis quimioluminiscente. Esta tecnología es de bajo coste, fácil de utilizar y obtiene resultados en tiempos adecuados para la demanda diaria. Sin embargo, también presenta desventajas como una peor exactitud y especificidad que la ofrecida por la espectrometría de masas, método recomendado o gold standard (Casals et al 2023). Esta falta de exactitud en la determinación de testosterona es especialmente clara en el rango de valores correspondientes a niños y mujeres, lo cual puede llevar a errores en el diagnóstico de diversas patologías entre las que se encuentra el SOP. Es fundamental una estrecha comunicación entre la clínica y el laboratorio con el fin de informar acerca de las limitaciones de la metodología utilizada, a la vez que el esfuerzo por parte del laboratorio en implementar la tecnología más exacta y precisa.

Consideramos que el laboratorio clínico también debe desarrollar y evaluar nuevos biomarcadores y/o indicadores que permitan realizar el cribado de pacientes con SOP. Disponemos de hormonas como la LH, FSH o HAM entre otras, en las que se ha descrito cierta capacidad de predicción del diagnóstico de SOP. Corresponde al laboratorio el estudio de estas hormonas con el objetivo de identificar pacientes sugestivos de SOP y poder realizar una primera orientación del diagnóstico. Para ello, una posible estrategia a seguir es la elaboración de modelos predictivos mediante estadística multivariante o *Machine learning*, que resulten de la combinación de aquellas variables (hormonas u otras magnitudes bioquímicas) con capacidad para predecir la patología.

Bibliografía

Bozdag G, Mumusoglu S, Zengin D, et al. The prevalence and phenotypic features of polycystic ovary syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Hum Reprod* 2016; 31:2841.

Rotterdam ESHRE/ASRM-Sponsored PCOS consensus workshop group. Revised 2003 consensus on diagnostic criteria and long-term health risks related to polycystic ovary syndrome (PCOS). *Hum Reprod* 2004; 19:41.

Teede HJ, Misso ML, Costello MF, et al. Recommendations from the international evidence-based guideline for the assessment and management of polycystic ovary syndrome. *Fertil Steril* 2018; 110:364.

Lim SS, Norman RJ, Davies MJ, Moran LJ. The effect of obesity on polycystic ovary syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Obes Rev* 2013; 14:95.

Feldman S, Oberfield S, Peña A. Polycystic ovary syndrome: pathophysiology, presentation and treatment with emphasis on adolescent girls. *Journal of the Endocrine Society* 2019; 3:1545.

Conway G, Dewailly D, Diamanti-Kandarakis E, et al. The polycystic ovary syndrome: a position statement from the European Society of Endocrinology. *European Journal of Endocrinology* 2014; 171:1

Hall J, Hall M. Guyton and Hall: textbook of medical physiology. Elsevier 14 edition. 2021

Escobar H. Polycystic ovary syndrome: definition, aetiology, diagnosis and treatment. *Nature Reviews Endocrinology* 2018; 14: 270.

Casals G, Ferrer R, Urgell E, et al. Recomendaciones para la medición de esteroides sexuales en la práctica clínica. Documento de posicionamiento SEQC/SEEN/SEEP. *Adv Lab Med* 2023; 4: 61.



L'imprescindible paper dels Biòlegs en la gestió de l'energia

Eduardo Martínez García
Biòleg. coleg 6278-C
COMEI, S.L
Secretari Junta de Govern del CBC

Tot i que l'estudi de l'energia és un aspecte clau de les activitats dels biòlegs, la nostra activitat professional no sempre es veu associada a la gestió que d'aquesta fa la societat, sovint adscrita a altres professions tècniques. És freqüent que aquestes considerin els professionals de la biologia com aquells que posen bastons a les rodes del desenvolupament de projectes de generació, transport o transformació d'energia, tot i això, no tenen cap rubor per emprar conceptes propis de la biologia, sovint en un context aliè a la seva naturalesa.

La vida, com l'estudiem els biòlegs, és molt més que un entramat de punts d'aprofitament, més o menys eficient, de l'energia que rep la biosfera, des del Sol i dels processos endògens de la Terra, i on cada ineficiència en el seu ús és aprofitada per algun organisme pel seu benefici. Aquest aprofitament segueix models complexos, on les interaccions entre els organismes, els seus comportaments i cicles biològics es retroalimenten, i usualment de forma no lineal, amb multitud de factors que interactuen entre ells de forma positiva o negativa.

La vida és una lluita constant, de tots contra tots, per obtenir i aprofitar l'energia existent en l'ecosistema per sobreviure i expandir-se. L'estalvi energètic i l'ús eficaç de l'energia, tot i que no sempre amb la màxima eficiència (potser ens hauríem de preguntar per què), forma part d'allò que el biòleg aprèn i estudia al llarg de la seva vida professional.

La gestió energètica també implica considerar multitud de factors que interactuen entre ells i produeixen

efectes modulats, els quals poden desencadenar efectes en cadena de conseqüències, sovint imprevisibles. Igual que no podem predir l'evolució de les espècies, tampoc ho podem fer amb tots els efectes sobre l'ecosistema dels canvis que impulsa la tecnologia humana, però sí que coneixem com han evolucionat ecosistemes semblants davant accions similars i evitar-ne els efectes negatius sobre la biodiversitat, els serveis i actius ecosistèmics i, en definitiva, sobre les societats humanes que se sustenten en ells, que és el valor principal a protegir.

L'enfocament sobre la gestió de l'energia que aporta el biòleg ofereix un punt de vista que va molt més enllà de la visió mecanicista i determinista que aporten altres disciplines a aquesta. En la planificació, disseny, anàlisi i implantació dels sistemes de generació, transport i transformació energètica, la visió del biòleg ultrapasa de la cerca de la font d'energia més potent, el camí més curt i econòmic de les xarxes de transport, o el seu aprofitament més eficaç. La nostra professió analitza els beneficis a mitjà i llarg termini, que és el que com a espècies aspirem a sobreviure. Aportem informació útil per a la planificació i realització en l'avaluació de l'impacte ambiental de nous projectes, a la qual cal tenir en compte els efectes de les accions proposades sobre l'ecosistema en el qual desenvolupem la nostra activitat.

Sovint, es pensa que el paper del biòleg en el tractament de l'energia es limita a la seva participació en els procediments d'avaluació de l'impacte ambiental

dels plans i projectes proposats per l'Administració o la iniciativa privada, tant en aquells que tracten l'aprofitament de recursos energètics renovables com a no renovables. Si bé en aquests la participació dels biòlegs és imprescindible per conèixer valorar els impactes sobre la fauna, la vegetació i la conservació dels ecosistemes afectats per les propostes, no és menys cert que ho és a les fases prèvies de concepció dels plans de desenvolupament energètics que desencadenaran nous projectes destinats a la seva aplicació.

És funció dels biòlegs acabar amb molts tòpics relacionats amb l'energia.

Hem d'aclarir què cal entendre per energia "renovable", paraula que es buida de contingut quan es considera que una font d'energia ho és, simplement, per no dependre directament del petroli, però oblidem que ho és mentre es pugui renovar a una velocitat suficient per recuperar allò que utilitza la societat humana per cobrir les seves necessitats energètiques, sense malmetre el medi en el qual s'explota, ni interrompre els serveis, recursos i energia que necessita l'ecosistema per a la seva conservació. La Història Natural ens aporta nombrosos exemples de sobre-explotació de recursos pretensament renovables fins a exhaurir-los, portant a la pobresa i desaparició de les societats que els explotaven per sobre de la seva taxa de renovació, aquesta és variable i depèn de nombrosos factors biòtics i abiòtics.

Ens correspon explicar quins són els efectes d'un consum irresponsable d'energia i els seus efectes sobre els ecosistemes, en forma de calor, de llum nocturna emesa a l'atmosfera, de radiacions electromagnètiques ionitzants o no, dels sorolls i les vibracions sobre els organismes. Aquests són també efectes del malbaratament d'energia els quals no es limiten a la contribució al sobreescalfament de l'atmosfera i la seva participació en el canvi climàtic.

Cal que expliquem clarament que la lluita contra el canvi climàtic no consisteix a plantar més i més arbres, els quals arribaran a respirar més que fotosintetitzar, a més de reduir la infiltració d'aigua en els aqüífers i els cabals que transporten els rius agreujant la sequera. No se soluciona cobrint espais de prats, pastures o matolls de plaques fotovoltaïques, ni instal·lant molins de vent per tot el territori. El sòl és limitat i l'espai reduït i no regenerable, potser algú podria argumentar que aquestes fonts d'energia, si necessiten consumir sòl per desenvolupar-se, no són realment "renovables" tot i que, des del punt de vista de la generació de diòxid de carboni, puguin ser neutrals.

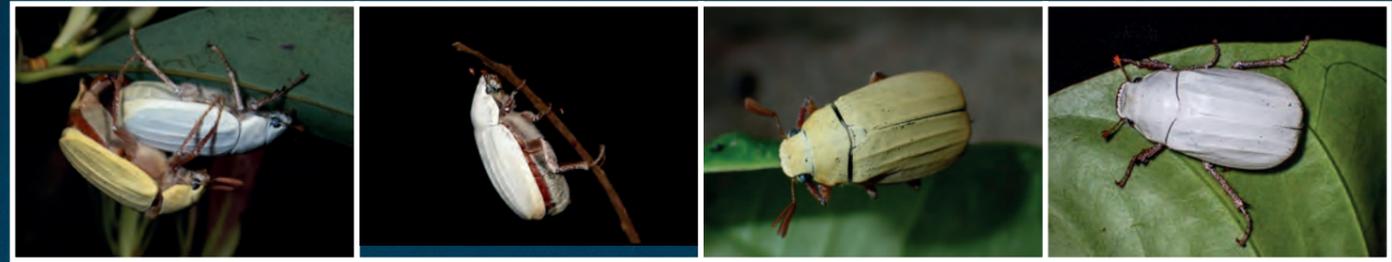
Els biòlegs som professionals necessaris per a la investigació i desenvolupament de noves solucions per a la generació d'energia que siguin, veritablement neutrals, si no de reducció directa de les emissions de gasos d'efecte hivernacle. No només en projectes d'explotació de biomassa d'origen forestal, seleccionant les espècies i els emplaçaments adequats i potenciant l'augment del capital natural i els serveis ecosistèmics. També treballant per a la millora del poder calorífic de la producció obtinguda i, en col·laboració amb altres professionals, seleccionant els equips i procediments d'extracció que maximitzin la seva regeneració natural, aconseguint que les explotacions siguin efectivament sostenibles i autoorganitzades, amb un major rendiment energètic del producte sen-

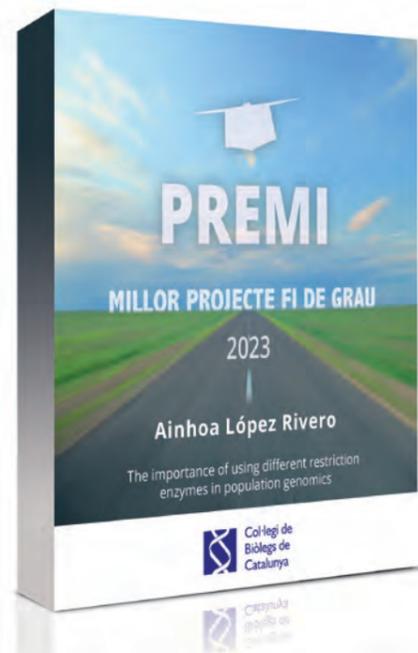
se limitar el desenvolupament de les biocenosis on s'integren.

En el camp de la investigació i el desenvolupament de nous nínxols energètics els biòlegs ocupem un paper fonamental en les bioenergies, no en va totes elles tenen el prefix bio- per diferenciar-les del gas, dièsel, metà i etanol d'origen fòssil (tot i que aquests també hagin tingut un llunyà origen "bio"). Els processos biotecnològics són la base d'aquests avanços en la producció de nous combustibles, substituïts de les alternatives basades en l'extracció de combustible a partir del petroli a través de processos físico-químics, no gaire diferents als emprats per separar les fraccions obtingudes de la fermentació biològica de diferents formes de biomassa, sovint residuals. Així, els biocombustibles acompleixen diverses funcions útils per a la societat: eliminant determinats residus i transformant-los en energia. Una font important de *biometà* prové de la fermentació dels residus orgànics (d'origen domèstic, de granges, de depuradores i, fins i tot els embassaments). El tractament i conversió en *biocombustibles* i la seva transformació en esmenes orgàniques per millorar la qualitat del sòl i augmentar la capacitat de retenir diòxid de carboni respon a processos, a la millora dels quals, els biòlegs podem contribuir, com a professionals coneixedors de les reaccions necessàries per aconseguir-lo, tant en el laboratori, com en els reactors industrials i a la natura. Els avanços en bioenergia, sovint de la mà de biòlegs, són un gran exemple de la nostra importància en el desenvolupament de noves formes d'energia i nous combustibles de forma sostenible i amb solucions basades en la natura, aprofitant el carboni fixat per, no només, les plantes i reduir la nostra dependència del carboni fòssil, especialment a partir de biomassa residual d'origen animal, forestal, domèstic o industrial.

És necessari seguir treballant per reduir el consum d'energia, i en això els biòlegs poden participar en la promoció de tecnologies d'estalvi i eficiència. En alguns casos aplicant les mateixes solucions que els organismes vius empren per conservar l'energia en els seus cossos o dissipar-la. No hi ha tanta diferència entre un refredador industrial contracorrent i la termoregulació de les extremitats de les aus, o les superfícies ultrablanques de les ceràmiques refrigèrants i l'estructura de l'exoesquelet dels escarabats del gènere *Cyphochilus*. No hi ha dubte de l'efecte dels arbres perennifolis sobre la regulació tèrmica de les ciutats o les cobertes vegetals i jardins verticals sobre els edificis en els quals s'instal·len, ni de la necessitat de restaurar, rehabilitar i reproduir espais naturals per millorar el seu comportament davant els efectes del canvi climàtic, i protegir-nos de les conseqüències que, amb el nostre afany per consumir energia, hem provocat.

Però possiblement el que més preocupa a la ciutadania amb relació a l'energia és la comprensió de les factures d'energia que paguen mensualment, també en això els biòlegs podem fer una contribució a la societat, els conceptes de potència i energia no ens són aliens, i desxifrar una factura del proveïdor d'energia elèctrica? No és més complex que els models de dinàmica de poblacions, el càlcul de la desintegració del C14 per datar mostres biològiques o les fórmules que permeten modelitzar el creixement d'un organisme o les seves estructures... no ens ha de suposar cap problema entendre i explicar com reduir de forma efectiva la factura de la llum!

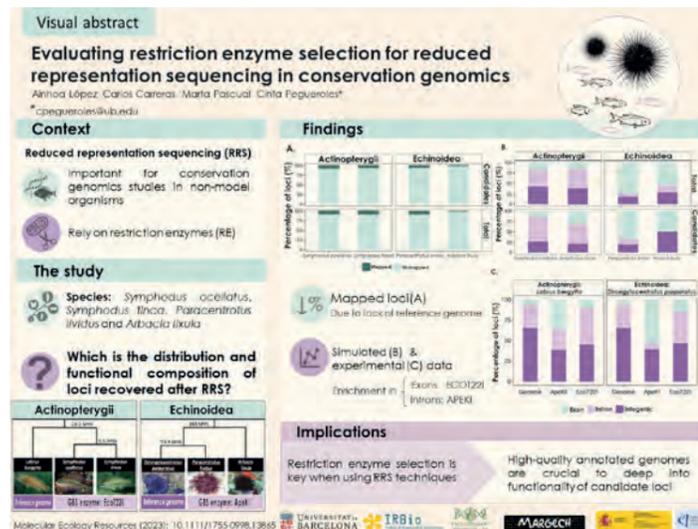




PREMIS AL MILLOR PROJECTE FI DE GRAU 2023

Ainhoa López Rivero
Universitat de Barcelona

L'impacte de la selecció d'enzims a la genòmica de la conservació



La urgència d'abordar la crisi mundial de biodiversitat actual ha portat al sorgiment de nous enfocaments i metodologies científiques. Una d'aquestes fronteres noves en el camp de la conservació és la genòmica, que té el potencial de posar a la llum coneixements crucials sobre els processos d'adaptació i l'evolució en organismes que no tenen el seu genoma seqüenciat.

Els estudis de genòmica de la conservació generalment impliquen la seqüenciació de molts individus per poder identificar l'estructura genètica de les poblacions i els possibles processos d'adaptació locals. Sovint s'utilitzen tècniques basades en enzims de restricció (Reduced representation sequencing o RRS) que permeten seqüenciar una petita part del genoma sense coneixement previ d'aquest, i on se suposa que les regions seqüenciades (*loci*) estan distribuïdes aleatòriament per tot el genoma.

Tot i això, va estudiar-se al TFG de l'Ainhoa López del qual es va publicar un recent estudi acadèmic publicat per Ainhoa López, Carlos Carreras, Marta Pascual i Cinta Pegueroles del Grup de Genètica Evolutiva, IRBio, Universitat de Barcelona, dins del grup de recerca consolidat Marine Biodiversity and Evolution (MBE), ha posat en relleu un factor que sovint passa per alt en aquestes tècniques: l'elecció dels enzims de restricció en genòmica. L'estudi, titulat "Evaluating Restriction Enzyme Selection for Reduced Representation Sequencing in Conservation Genomics", explora com la selecció d'enzims de restricció pot afectar la distribució i la composició funcional dels *loci* genòmics obtinguts mitjançant RRS.

Els investigadors van avaluar la distribució i composició funcional dels loci obtinguts amb la tècnica Genotyping-by-Sequencing (GBS) en estudis poblacionals a la Mediterrània, en dues espècies de peixos, *Symphodus ocellatus* i *Symphodus tinca* i dues espècies d'ericons de mar, *Paracentrotus lividus* i *Arbacia lixula*, emprant l'enzim **EcoT22I**, i a **ApeKI** respectivament. Els resultats indiquen que hi ha un biaix a les regions exòniques o intròniques depenent de l'enzim de restricció utilitzada (les que contenen a la diana de restricció un percentatge més alt de citosines i guanines tallen més a les regions exòniques) com és el cas dels ericons de mar, encara que no es detecta un biaix en les funcions dels loci seqüenciats. Cal destacar que el percentatge dels loci que els investigadors van poder mapar va ser molt baix (10%) tot i haver fet servir com a referència els genomes de les espècies filogenèticament més properes que es troben seqüenciades, *Labrus bergylta* en el cas dels peixos i *Strongylocentrotus purpuratus* en el cas dels ericons de mar. A més a més, per demostrar l'efecte dels enzims en la distribució dels loci es van generar dades *in silico* amb els mateixos enzims per als genomes de referència utilitzats. Aquestes simulacions van confirmar que les diferències en la distribució dels *loci* eren causades per l'enzim a RRS.

Els enzims de restricció són el pilar de les RRS de genòmica poblacional, ja que són els encarregats de tallar els fragments d'ADN (*loci*). Aquests resultats subratllen la necessitat de considerar amb cura l'elecció dels enzims de restricció quan es fan servir tècniques de Reduced representation sequencing (RRS), pel fet que determinarà la distribució dels loci seqüenciats. El baix percentatge

de localització de *loci* a totes les espècies estudiades en relació amb els genomes de referència utilitzats posa de manifest la necessitat de disposar de genomes de referència anotats d'alta qualitat de les mateixes espècies o d'espècies filogenèticament molt properes per identificar regions candidates a la selecció als estudis genòmics de la conservació. Aquests darrers estan cada cop més disponibles gràcies a iniciatives com l'Earth Biogenome project, que amb l'objectiu de generar genomes de referència per a totes les espècies ofereix esperances de comprendre millor la intrincada xarxa de la vida al nostre planeta.

Les implicacions d'aquesta investigació són substancials, atesos els reptes actuals de la pèrdua de biodiversitat i la urgència creixent de conservar les espècies vulnerables. En donar llum sobre la influència dels enzims de restricció en els resultats genòmics, els científics poden prendre decisions més informades a l'hora de dissenyar estudis i seleccionar tècniques per a les investigacions genòmiques de conservació. L'estudi de López, Carreras, Pascual i Pegueroles constitueix una contribució valuosa per als conservacionistes d'avui i de demà.

Font: López, A., Carreras, C., Pascual, M., & Pegueroles, C. (2023). Evaluating restriction enzyme selection for reduced representation sequencing in conservation genomics. *Molecular Ecology Resources*. DOI: <https://doi.org/10.1111/1755-0998.13865>



PREMIS AL MILLOR PROJECTE FI DE GRAU 2023

Aniol Cortès Tarragó
Universitat de Barcelona

Estudi del rol dels contactes RE-mitochondris en la fisiologia neuronal

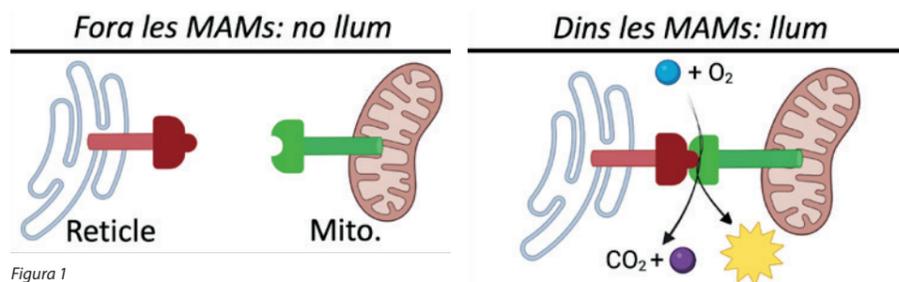


Figura 1

A l'interior de la cèl·lula, els orgànuls treballen de forma conjunta comunicant-se de diverses maneres. Una d'elles és mitjançant els llocs de contacte, regions on les membranes són molt properes, però no es toquen. D'entre els més rellevants hi ha les membranes del reticle associades als mitocondris (MAMs), les quals presenten funcions diverses com la regulació del calci citoplasmàtic o la producció d'energia al mitocondri, elements d'especial interès a les neurones.

Fisiològicament, aquests contactes són essencials, ja que semblen mitjançar el desenvolupament neuronal o fins i tot la integració sinàptica en ratolins. L'absència de components estructurals dels contactes condueix a la pèrdua de la seva integritat, la qual cosa causa problemes com la discapacitat intel·lectual en humans. L'alteració de les MAMs s'ha descrit en estadis inicials de processos neurodegeneratius, i fins i tot postulat com a element crític en el seu avenç.

Aquest treball pretén ajudar a entendre la regulació i el rol de les MAMs en l'activitat sinàptica de les neurones, i això permetrà comprendre les seves afectacions en la patologia.

Durant l'activitat sinàptica, cal una estricta regulació del calci i un abastiment d'energia principalment produïda al mitocondri, ambdós factors on les MAMs juguen un rol important. Com que les MAMs són dinàmiques, es va voler determinar si l'activitat sinàptica les modificava en cultius neuronals. Per mesurar-les, es va emprar un sistema basat en un enzim dividit en dues fraccions dirigides a la membrana del reticle o del mitocondri respectivament. Tan sols quan les dues membranes es troben molt properes l'enzim es reconstitueix i produeix llum (Fig 1). En neurones estimulades químicament es va observar que les MAMs variaven depenent del temps: disminuïen just després de l'estimulació, però incrementaven una hora després d'una estimulació especial que potencia les neu-

rones. En aquest últim escenari, utilitzant inhibidors d'enzims implicats en la plasticitat sinàptica, es va veure que la proteïna-cinasa C (PKC) efectua la regulació a llarg termini (Fig 2). Aquests canvis en les MAMs podrien contribuir a evitar processos tòxics per excés de calci o facilitar l'enfortiment de les sinapsis.

Durant l'activitat sinàptica, els increments de calci del citoplasma poden entrar al nucli a través dels seus porus i regular l'expressió de certs gens. Com que les MAMs mitjancen l'homeòstasi de calci al citoplasma, ens vam preguntar si podrien participar en la regulació d'aquestes oscil·lacions de calci nuclears. Per respondre-ho calia modificar les MAMs, i es va generar un model que reduïa l'mRNA de PDZD8, proteïna que manté les membranes del reticle i del mitocondri juntes. Mesurant el calci nuclear amb un indicador, es va observar que les neurones amb menys MAMs tenien una davallada en la freqüència, l'amplitud i l'àrea de les oscil·lacions de calci quan eren estimulades (Fig 3). L'interès d'aquests resultats rau en el fet que, segons la seva freqüència i amplitud, les oscil·lacions de calci activen unes vies o altres. A més, l'alteració dels senyals de calci nuclear és un factor comú en les patologies neurodegeneratives.

En aquest projecte s'ha observat que les MAMs es veuen modificades i tenen un paper actiu durant l'activitat sinàptica, ja que s'hi adapten dinàmicament i semblen modular les oscil·lacions de calci nuclear. Un cop finalitzat aquest projecte, durant el màster de Neurociències, he posat a punt un model que permetrà mesurar i modificar les MAMs de forma molt més precisa i a temps real.

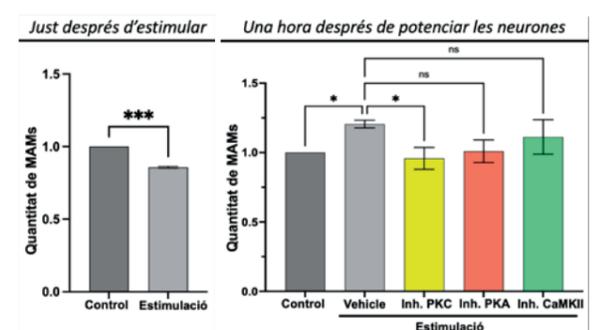


Figura 2: Les MAMs en l'activitat sinàptica: disminueixen just després de l'estimulació, però incrementen una hora després de potenciar les neurones. Inhibir la PKC fa que la quantitat de MAMs sigui similar a les no estimulades.

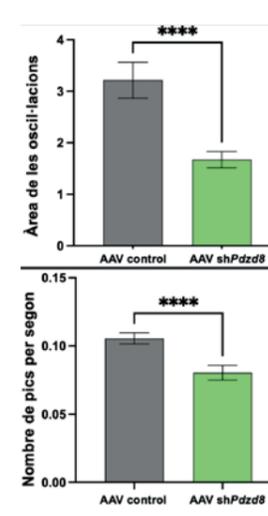


Figura 3: La reducció de MAMs (verd) altera les oscil·lacions de calci nuclear en neurones.



PREMIS AL MILLOR PROJECTE FI DE GRAU 2023

Berta Mateos Vivar
Universitat de Girona

Síntesi de pèptids en fase sòlida i avaluació de l'activitat in vitro contra el fitopatogen *Xylella fastidiosa*

Un dels factors que afecta de forma més negativa a la producció agroalimentària són les malalties en plantes. L'Organització de les Nacions Unides per l'Alimentació i l'Agricultura (FAO) estima que fins a un 40% de la producció agrícola anual es perd només a causa de plagues, la qual cosa suposa pèrdues d'uns 220 bilions de dòlars cada any.

Xylella fastidiosa és un bacteri gram-negatiu capaç d'infectar a més de 595 espècies vegetals, causant malalties greus en varietats d'interès agrícola com la clorosi variegada dels cítrics, la malaltia de Pierce de la vinya, el phony peach del presseguer, el cremat en les fulles de l'ametller o el decaïment ràpid de les fulles de les oliveres i d'altres varietats llenyoses.

A causa de l'ampli nombre d'hostes de *X. fastidiosa* i el rang de climatologies diferents on es troba, els símptomes que aquest patògen provoca són molt heterogenis. Tot i això, es considera que el principal mecanisme d'infecció de *X. fastidiosa* és la colonització dels vasos conductors de la planta i la formació d'un biofilm que acaba bloquejant el transport d'aigua i de nutrients, fet que provoca la deshidratació de les plantes i la seva conseqüent mort.

D'ençà que *X. fastidiosa* es va detectar a Europa per primera vegada el 2013, aquest bacteri ha causat la destrucció d'hectàrees de conreus i ha generat pèrdues econòmiques massives pels agricultors. Fins el moment no s'ha trobat cap tractament eficaç per combatre'l, de manera que les principals estratègies adoptades consisteixen en la demarcació de zones de quarantena, l'eliminació dels

conreus infectats i el control dels insectes que actuen com a vectors del patògen. Encara així, aquestes mesures no estan donant els resultats esperats.

En els darrers anys els pèptids antimicrobians (PAMs) han sorgit com una alternativa als antibiòtics convencionals i s'han posicionat com a estratègies eficaces i sostenibles pel control de malalties en plantes. Els PAMs presenten un ampli espectre d'activitat i tenen l'avantatge de ser poc tòxics per les cèl·lules eucariotes. A més a més, la conjugació de dues seqüències peptídiques amb activitat biològica permet obtenir pèptids amb major activitat que les seqüències individuals o amb activitat dual contra els patògens. Fins al moment, s'ha demostrat l'efecte d'alguns PAMs contra bacteris gram-negatius, però són pocs els exemples de pèptids efectius contra *X. fastidiosa*. L'objectiu d'aquest treball ha estat identificar seqüències peptídiques útils per al control d'aquest patògen.

En aquest context, s'ha avaluat l'activitat antibacteriana contra una soca de *X. fastidiosa* d'un pèptid de 15 aminoàcids i de 10 pèptids conjugats amb activitat antibacteriana demostrada en estudis previs contra altres bacteris gramnegatius. Els resultats obtinguts demostren, d'una banda, que la conjugació de dues seqüències peptídiques és una estratègia útil per dissenyar pèptids per al control de *X. fastidiosa*. Així, s'han aconseguit 3 pèptids conjugats amb una elevada activitat contra *X. fastidiosa*, i 2 pèptids conjugats igualment prometedors que, tot i no presentar els majors valors d'activitat, són poc tòxics. D'altra banda, també s'ha pogut comprovar que l'ordre en què



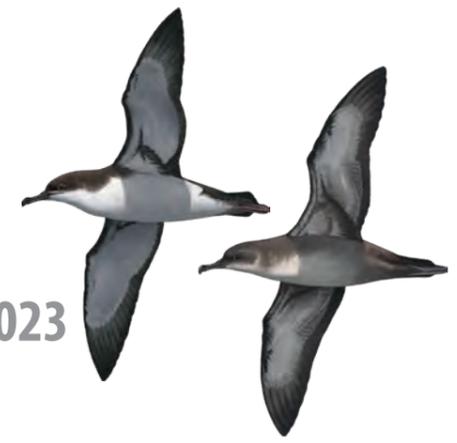
Exemples de la simptomatologia causada per *X. fastidiosa*. a. Cremat en les fulles d'un ametller; b. Pansiment i decaïment generalitzat de les fulles d'un oliver.

s'uneixen els monòmers influeix en l'activitat dels pèptids conjugats resultants. A més, s'ha sintetitzat en fase sòlida dos pèptids elicitors de defenses de 15 i 23 aminoàcids, respectivament, i s'ha avaluat la seva capacitat d'inhibir la formació de biofilm de *X. fastidiosa*. Tot i que s'ha observat activitat antibiofilm contra *X. fastidiosa* per als dos pèptids, aquesta ha resultat ser molt lleu.



PREMIS AL MILLOR PROJECTE FI DE GRAU 2023

Guillem Izquierdo Arànea
Universitat de Barcelona



© Martí Franch

Population genomics of Europe's most threatened seabird: the Balearic shearwater

(*Puffinus mauretanicus*)

© Camilo Albert Fernández



La baldriga balear (*Puffinus mauretanicus*) és una de les joies ornitològiques més preuades i més amenaçades del Mediterrani. Aquesta au marina endèmica de les illes Balears ha vist com les seves poblacions es van fent petites any rere any degut a la captura accidental per palangre i a la depredació dels seus nius per espècies invasores. Malgrat el seu estatus icònic, la seva biologia encara amaga incògnites rellevants per establir mesures efectives per la seva conservació. D'entre aquestes, una de les més rellevants és la complexa relació evolutiva entre les seves poblacions i les de la seva espècie germana, la baldriga mediterrània (*P. yelkouan*), que habita la resta del mar Mediterrani.

Existeixen subtils diferències morfològiques entre els dos taxons: la baldriga balear té una coloració més fosca i és més gran que la Mediterrània. A més a més, l'estratègia migratòria és marcadament diferent: la baldriga balear migra a l'Atlàntic, mentre que la Mediterrània es queda al mar Mediterrani durant tot l'any. Això, sumat al fet que les dues baldrigues divergeixen marcadament en l'ADN mitocondrial, ha portat que durant les últimes dècades es consideressin com a espècies diferents. No obstant això, durant aquest període també ha sortit a la llum la presència de colònies amb aus de característiques intermèdies a l'illa de Menorca. A més a més, s'ha observat que en

aquesta població es conserva l'ADN mitocondrial d'ambdues espècies, generant sospites sobre la possibilitat que els dos taxons s'estiguin hibridant en aquesta illa. Treballs recents han donat suport a aquesta hipòtesi en evidenciar la manca de diferenciació entre aquests taxons a escala de l'ADN nuclear. En conseqüència, l'estatus específic de la baldriga balear ha quedat en dubte. Davant la seva delicada situació, és més urgent que mai entendre la seva estructuració poblacional, l'extensió de la possible hibridació entre els dos taxons i la base genòmica de la seva adaptació a diferents ambients.

És amb aquest esperit que des del Departament de Genètica de la Universitat de Barcelona es va generar el primer genoma de referència de la baldriga balear. Durant el transcurs d'aquest treball de fi de grau s'ha avançat en aquesta línia de recerca reseqüenciant els genomes de 37 individus pertanyents a una desena de colònies distribuïdes al llarg del Mediterrani. L'anàlisi d'aquestes dades amb eines bioinformàtiques enfocades a la genòmica de poblacions ha permès donar resposta a múltiples de les preguntes relatives a la història evolutiva d'aquestes espècies.

En primer lloc, les nostres anàlisis han permès confirmar que la diferenciació a escala genòmica entre les baldrigues balear i mediterrània és molt reduïda i, de fet, és gairebé equivalent a la diferenciació que existeix entre les poblacions de baldrigues balears de Mallorca i Eivissa. No només això, sinó que les múltiples anàlisis portades a terme han posat en relleu l'existència d'una fracció d'exemplars amb proporcions de parentesc intermèdies entre *P. mauretanicus* i *P. yelkouan* a les illes de Menorca i de Ca-

brera. Això denota que el flux genètic entre els dos taxons és més extens del que s'havia proposat fins ara, cosa que és possible que tingui repercussions sobre l'estatus taxonòmic d'aquests ocells.

Aquests resultats es contradueixen amb aquells que s'havien obtingut fins ara amb l'ADN mitocondrial, que mostrava una marcada divergència entre baldrigues balears i mediterrànies. Nosaltres argumentem que aquesta discordança mito-nuclear pot ser explicada per una complexa història evolutiva que involucrés cicles repetits d'aïllament i contacte secundari entre les dues poblacions durant els períodes glacials i interglacials. En concret, les baixades del nivell del mar durant els màxims glacials haurien causat la divergència de l'ADN mitocondrial en aïllar les poblacions balears i mediterrànies, mentre que el procés invers va permetre l'homogeneïtzació a escala genòmica en permetre el flux genètic entre els taxons.

Malgrat tota aquesta complexitat, d'aquests resultats se n'extreu una conclusió comuna: les baldrigues de Menorca són genèticament molt properes a *P. yelkouan*, tot i presentar indicis d'hibridació amb la baldriga balear. Per tant, proposem que en un futur passin a ser tractades com a part de la baldriga mediterrània, contràriament al que es portava fent fins ara.

Finalment, la comparació de la diferenciació genètica entre *P. mauretanicus* i *P. yelkouan* en finestres al llarg del genoma ha permès trobar blocs genètics altament diferenciats entre les dues espècies. Aquestes regions poden reflectir finestres que estan involucrades en l'adaptació local dels

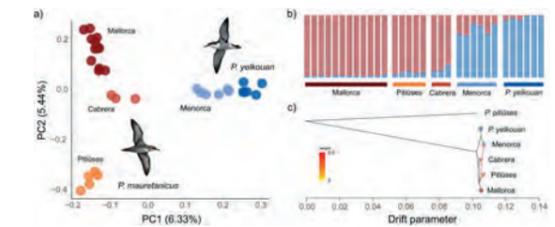


Figura 1: a) Anàlisi de components principals de la variació a escala genòmica de les baldrigues balear i mediterrània basat en ~1M de posicions variables. b) Perfils de parentesc dels individus inclosos en l'estudi: fixeu-vos en les proporcions intermèdies de diversos animals de Menorca i Cabrera. c) Història evolutiva i esdeveniments de migració inferits entre les poblacions de baldrigues estudiades.

taxons al medi, o que poden establir barreres reproductives entre ells. En concret, nosaltres hem localitzat i caracteritzat un parell de regions del genoma que mostren diversos indicis d'estar sota pressions de selecció diferents en les baldrigues balear i mediterrània. Dins d'aquestes regions s'hi troben gens que en altres espècies s'han trobat associats a canvis de coloració i reflexos motors, entre d'altres. És possible que aquests gens es trobin al darrere de les diferències en morfologia i estratègia migratòria entre aquests ocells. En conseqüència, són candidats prometedors per futurs estudis que es vulguin endinsar en l'estudi de la base genètica del comportament migratori.

Durant aquest últim any, els resultats d'aquest treball de fi de grau ja han permès dur a terme diverses altres anàlisis que han aprofundit en el coneixement de la història demogràfica de la baldriga balear i en l'efecte que l'impacte humà ha tingut sobre la seva diversitat genètica. Esperem que aquest nou coneixement serveixi per informar els plans de conservació de l'espècie i que permeti preservar aquest sistema d'estudi únic per entendre el procés d'especiació entre aquestes aus pelàgiques.

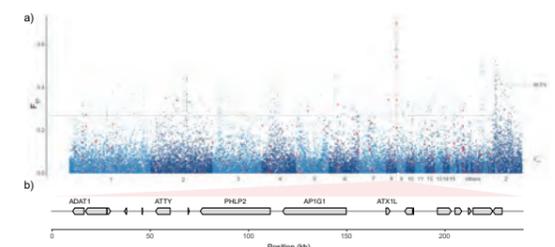
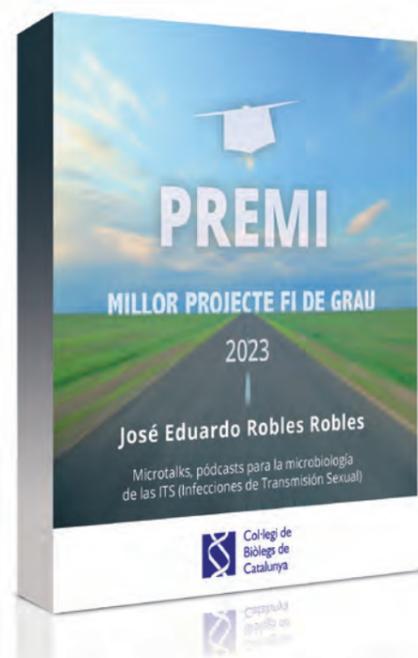


Figura 2: a) Diferenciació entre les baldrigues balear i mediterrània en finestres de 25 Kb al llarg del genoma. b) Gens inclosos en la finestra més diferenciada entre ambdues baldrigues. S'indica el nom d'aquells gens candidats a estar involucrats en la diferenciació morfològica i ecològica entre aquests taxons.



PREMIS AL MILLOR PROJECTE FI DE GRAU 2023

José Eduardo Robles Robles
Universitat Autònoma de Barcelona

Microtalks, pòdcast para la microbiología de las infecciones de transmisión sexual (ITS)

Desde el principio de los tiempos las infecciones de transmisión sexual o ITS (antiguamente llamadas ETS) han ido de la mano junto con la evolución de la sexualidad y el ser humano, siendo uno de los principales problemas de salud pública conocidos desde épocas remotas hasta el día de hoy. Antes del surgimiento de la medicina moderna, la falta de consciencia de estas infecciones llevaba a grandes epidemias, como las causadas por la sífilis o la gonorrea en la Edad Media, infecciones que hasta el surgimiento de los antibióticos no tenían una cura (1).

Tras la aparición de los antibióticos y el incremento de uso del preservativo tras la epidemia de SIDA en la década de los 80, se pudieron reducir mucho la incidencia de las ITS y su impacto de manera generalizada. Pero, con el paso del tiempo, ha demostrado ser una reducción transitoria. Desde inicios de los 2000, hubo un punto de inflexión donde la incidencia de algunas ITS comenzó gradualmente a aumentar (2).

Según datos de la OMS, cada día se estima que hay más de 1 millón de personas que contraen una ITS en todo mundo. De igual modo, se estima una incidencia de 357 M de diagnósticos por clamidia, gonorrea, sífilis o tricomoniasis por año en el mundo (3).

Varias son las causas de este aumento, como la disminución del uso del preservativo o mayor uso de métodos anticonceptivos no de barrera, mejores tratamientos para la infección por el VIH, la PrEP y una desinformación, generalizada, hacia las ITS, entre otros. Todo esto ha ocasionado una relajación en las prácticas "seguras", con el consecuente aumento de las ITS, resurgiendo nuevos casos, de VIH, clamidia, gonorrea, VPH y hepatitis (4).

Respecto a fines educativos, existen diversos programas educacionales sobre la importancia del sexo seguro e ITS en centros educativos, como institutos. Además, dada la importancia que conllevan, existen centros sin ánimo de lucro que refuerzan y dan soporte a la información, prevención y tratamiento de las ITS al margen del sistema de salud del país.

Paralelamente, existe una gran fuente de información por internet sobre el cuidado de estas. Son muchas las páginas web o foros que ofrecen información a cualquier persona interesada, pero sigue existiendo una "desinformación" generalizada de las ITS sobre todo en personas jóvenes.

Es por eso necesario explorar nuevos recursos comunicacionales que resulten ser más directos a los que llegar a la población, como los programas de pòdcast.

Los episodios de pòdcast

Los episodios de pòdcast

Mediante los 7 episodios de pòdcast se intenta englobar, resumir y resaltar los conceptos más importantes que cualquier persona debe conocer referente a las infecciones de transmisión sexual. Como si de una consulta de un servicio de ITS se tratase, en cada pòdcast, se entrevista a un profesional diferente experto en el tema que nos con-

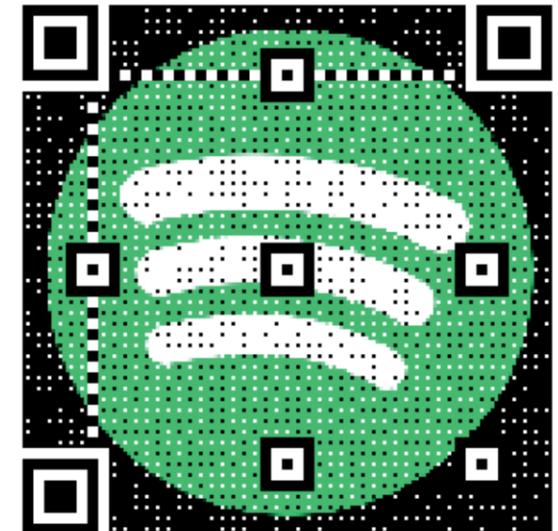
testa sobre qué es la infección, cómo prevenirla, qué tratamiento tiene y futuras perspectivas en la investigación de cada ITS.

Los episodios de pòdcast son:

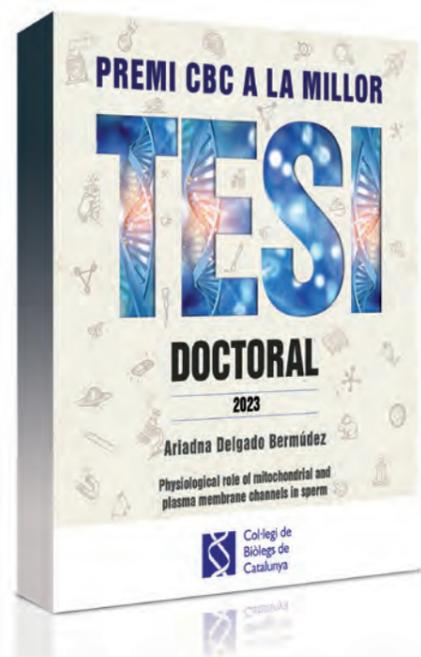
- El VIH por David Palma, epidemiólogo del instituto Catalán de Salud.
- La sífilis por Gema Rivas, Investigadora en el Hospital German Trials i Pujol.
- La Clamidia por Vanessa Guilera, enfermera del servicio de ITS del hospital Clínic.
- El VPH por Irene Fuertes, dermatóloga del servicio de ITS del hospital Clínic.
- Hepatitis virales por Estela Solves, enfermera del servicio de ITS del Hospital Clínic.
- La Gonorrea por Àngel Rivero, médico internista en el Hospital German Trials i Pujol.
- El VIH con perspectiva de género por Alicia Lluvia, doctora en antropología y enfermera en el Hospital del Mar.

Referencias

- (1) Díez, M. & Díaz, A. Sexually transmitted infections: epidemiology and control. Rev. Esp. Sanid. Penit. 13, 58–66 (2011).
- (2) Canterbury, R. J. et al. Prevalence of HIV-related risk behaviors and STDs among incarcerated adolescents. J. Adolesc. Health 17, 173–177 (1995).
- (3) OMS. Sexually transmitted infections (STIs). (04/2022). www.who.int
- (4) García, P. J. Historical perspective of sexually transmitted infections and their control in Peru. Int. J. STD AIDS 21, 242–245 (2010).



Código QR para la escucha de los pòdcast en Spotify.



PREMIS A LA MILLOR TESI DOCTORAL 2023

Ariadna Delgado Bermúdez

Investigadora postdoctoral al Grup de recerca TechnoSperm

Departament de Biologia i Institut de Tecnologia Agroalimentària, Universitat de Girona

Col·locant una peça a la base del coneixement sobre la infertilitat masculina

Segons l'Organització Mundial de la Salut, la infertilitat afecta actualment 1 de cada 6 persones arreu del món (1). Tradicionalment, l'enfocament terapèutic en els tractaments de reproducció assistida, s'ha centrat a avaluar i tractar les causes femenines d'infertilitat, basant-se en el fet que tot el procés de desenvolupament prenatal es produeix dins el cos de la dona, i que només cal un espermatozoide per aconseguir una fecundació. Tanmateix, entre les parelles que presenten dificultats per obtenir un embaràs, un 20-30% dels casos són causats exclusivament per un factor masculí, un 20-35% per un factor femení, un 25-30% per factors tant masculins com femenins, i aproximadament un 10-15% dels casos d'infertilitat tenen un origen desconegut (Figura 1). És a dir, aproximadament en un 50% dels casos d'infertilitat hi intervé un factor masculí (2-5). És per això que la manca d'interès per l'estudi de les causes d'infertilitat masculines ha provocat un buit en el coneixement. De fet, actualment els paràmetres clínics per l'avaluació de la qualitat del semen (que inclouen l'estudi del volum de semen i la concentració, motilitat i morfologia espermàtiques) (6) són incapaces de proporcionar informació suficient per diagnosticar la majoria dels casos d'infertilitat masculina. És per això que s'ha fet evident la necessitat d'estudiar els mecanismes moleculars involucrats en la fisiologia espermàtica, per tal d'establir una bona base de coneixement que permetrà identificar molècules d'interès que puguin ser biomarcadors d'infertilitat masculina. A més, aquest coneixement de la fisiologia espermàtica també permetrà optimitzar les tècniques utilitzades en els laboratoris de reproducció assistida, com la congelació dels espermatozoides.

Explorant el paper dels canals de membrana als espermatozoides.

L'espermatozoide, que és una cèl·lula altament especialitzada, viatja a través del tracte reproductor femení amb l'objectiu principal de fer arribar la seva informació genètica a l'oòcit. Al llarg d'aquest recorregut, l'espermatozoide troba condicions extracel·lulars variables, tant quan entra en contacte per primera vegada amb el tracte femení, com quan avança a través d'aquest fins a arribar a trobar l'oòcit. L'adaptació a les condicions externes, per tant, és una característica clau per a la funció dels espermatozoides (7).

L'adaptació i la resposta fisiològica a aquests canvis en el medi extracel·lular estan estretament lligades a l'intercanvi d'aigua i altres molècules a través de la membrana plasmàtica, i també a través de les membranes intracel·lulars. Tenint en compte que les membranes estan formades per lípids i, per tant, són hidrofòbiques, hi ha diferents mecanismes que són necessaris per a permetre el pas d'aigua i de soluts a través d'aquestes membranes (8). El transport d'aigua és possible gràcies a les aquaporines (AQPs), una família de canals transmembrana d'aigua el paper de les quals està relacionat amb la regulació del volum cel·lular. Les AQPs es poden classificar en: AQPs ortodoxes, que només permeten el pas d'aigua; aquagliceroporines, que permeten el pas d'aigua, de glicerol i d'altres molècules petites; i superAQPs, que permeten el pas d'aigua i petites molècules, i presenten una estructura lleugerament diferent dels dos primers grups

(9). Els canals de protons operats per voltatge (HVCN1) regulen el pas dels protons (H⁺) a través de la membrana plasmàtica i, per tant, poden intervenir en la modificació del pH intracel·lular (10). Finalment, els espermatozoides de mamífer presenten diferents tipus de canals de potassi que regulen el potencial de membrana i el volum cel·lular, entre els quals la subfamília de canals SLO és especialment rellevant (11,12).

Tenint en compte la funció d'aquests tres tipus de canals (les AQPs, el canal HVCN1 i els canals de potassi), explorar el seu paper i la seva rellevància en diferents processos podria contribuir a ampliar el coneixement bàsic sobre la fisiologia espermàtica i obrir la porta a explorar noves eines diagnòstiques i estratègies terapèutiques per la infertilitat masculina.

La importància dels canals de membrana en la capacitat

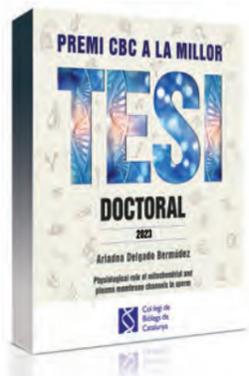
La capacitat espermàtica és un procés necessari perquè el gàmeta masculí adquireixi la capacitat de fecundar l'oòcit, i es produeix durant el trajecte de l'espermatozoide a través del tracte reproductor femení. Durant aquest procés, es produeixen una sèrie de canvis en l'àmbit de la membrana plasmàtica i de les vies de senyalització intracel·lulars que permeten que l'espermatozoide optimitzi el seu moviment per tal d'arribar al lloc on es troba l'oòcit, i també preparen el gàmeta masculí per tal que en el moment que aquestes dues cèl·lules entren en contacte, es produeixi la fecundació. Entre aquests canvis que es produeixen a l'espermatozoide, destaquen la modificació

dels lípids de la membrana plasmàtica, l'increment del pH i dels nivells de calci en l'àmbit intracel·lular, i la fosforilació de tirosines (13).

Malgrat que es coneixen diferents canals de membrana que tenen un paper rellevant durant la capacitat, el paper de les AQPs no estava descrit. És per això que, a través de l'ús de diferents inhibidors, es va poder estudiar el paper de les AQPs durant la capacitat in vitro d'espermatozoides, utilitzant el model porcí. Els resultats d'aquests estudis van mostrar que, durant la capacitat, les AQPs tenen un paper important en l'eliminació de les espècies reactives d'oxigen (ROS), unes molècules que es produeixen durant aquest procés i que, en excés, tenen efectes perjudicials per a les cèl·lules. A més, també es va observar que la funció de les AQPs regulant el volum cel·lular durant la capacitat era clau pel manteniment de l'organització dels lípids de membrana i la motilitat espermàtica. De fet, algunes de les vies de senyalització intracel·lular implicades en la capacitat també es van veure alterades quan s'inhibien les AQPs (14). És per això que es va confirmar que les AQPs tenen un paper clau durant la capacitat (Figura 2), però caldran més estudis per a esbrinar les possibles interaccions de les AQPs amb altres molècules durant aquest procés.

La criopreservació espermàtica i els canals de membrana

La criopreservació és el procediment més eficient per la conservació d'espermatozoides a llarg termini. Aquesta estratègia de preservació dels espermatozoides és im-



PREMI A LA MILLOR TESI DOCTORAL 2023

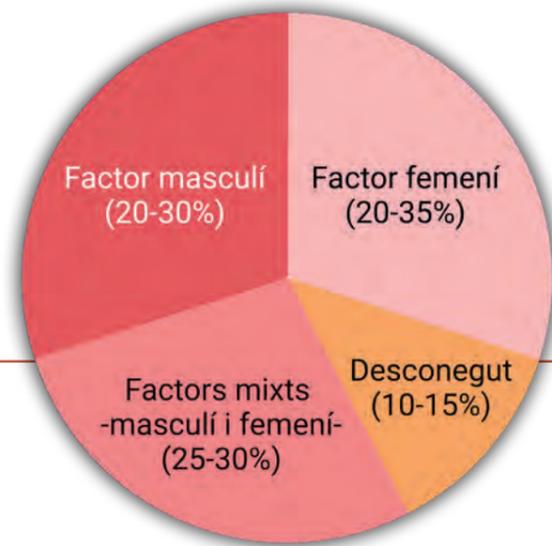


Figura 1. Causes genèriques d'infertilitat.

portant per la preservació dels espermatozoides en els bancs de semen de donants. A més, quan una parella comença un cicle de reproducció assistida, se sol congelar una mostra de semen per tal que si el dia de la fecundació no es pot obtenir una mostra, n'hi hagi una de disponible. Finalment, la criopreservació és l'estratègia escollida per la preservació de la fertilitat en homes que s'han de sotmetre a tractaments oncològics que poden afectar la seva capacitat de tenir fills de manera irreversible. Tanmateix, el procés de congelació i descongelació també exposa el gàmet masculí a canvis dràstics en el medi extracel·lular. En concret, aquests canvis es produeixen a conseqüència de l'exposició dels espermatozoides als medis de criopreservació, que afavoreixen la sortida d'aigua de l'interior de les cèl·lules a través de la membrana plasmàtica per tal d'evitar la formació de cristalls de gel al seu interior, ja que aquests podrien malmetre'n l'estructura. A més, en el moment de la descongelació cal diluir els espermatozoides en un nou medi que permeti la reentrada progressiva de l'aigua per tal que aquestes cèl·lules retornin al seu estat fisiològic (15).

Si bé sembla evident que durant la congelació i descongelació el paper de les AQP és clau per tal de facilitar el flux d'aigua a través de les membranes de l'espermatozoide, la rellevància dels diferents grups d'AQPs encara no s'havia explorat. La inhibició dels diferents tipus d'AQPs utilitzant diferents models de mamífers va permetre suggerir que les aquagliceroporines, per la seva permeabilitat no només a l'aigua sinó també al glicerol, eren el grup d'AQPs amb un paper més important per la criotolerància, és a dir, la capacitat dels espermatozoides per mantenir la seva estructura i funció després d'haver estat congelats i descongelats (16-18). De fet, el glicerol és un agent crioprotector que s'afegeix als medis de criopreservació i que penetra les cèl·lules per tal de protegir-les del dany derivat del procés, però mentre els espermatozoides no estan congelats, pot tenir efectes nocius sobre el seu metabolisme. És per això que, tant l'entrada d'aquesta molècula abans de la criopreservació com la seva sortida de les cèl·lules després de la descongelació són molt importants per la criotolerància i els estudis realitzats suggereixen que les aquagliceroporines hi tenen un paper clau.

Menys evident és la possible relació entre la funció dels canals iònics i la criotolerància. Si bé estudis previs han demostrat que aquests canals tenen un paper clau durant la capacitat espermatògica, la seva possible implicació en el manteniment de la funció després de la criopreservació tampoc no s'havia explorat. Després d'utilitzar un inhibidor genèric dels canals de potassi i un altre d'específic per SLO1, es va suggerir que els canals d'aquesta família aparentment no tenen un paper important en la criotolerància espermatògica. Tanmateix, caldria fer més experiments per tal de confirmar que altres canals de potassi puguin tenir algun paper durant aquest procés. En canvi, en avaluar la rellevància de HVCN1, un canal de protons, es va observar una relació clara amb la criotolerància. En inhibir aquest canal, els espermatozoides presentaven una alteració de les membranes mitocondrials, plasmàtiques i acrosòmiques, així com un augment d'estrès oxidatiu (19). Tenint en compte que aquest és un canal de protons, és possible que la seva importància en la criotolerància estigui relacionada amb la regulació del pH intracel·lular i el potencial de membrana.

Aquests resultats indiquen que els canals de membrana tenen una funció important durant el procés de criopreservació espermatògica que podria estar lligat a la regulació del volum i del pH (Figura 2). Tanmateix, caldran estudis addicionals per descriure en profunditat els diferents mecanismes a través dels quals les AQPs i els canals iònics contribueixen a la criotolerància espermatògica (20).

Nous passos cap a un millor coneixement de les causes moleculars de la infertilitat masculina

Estudis com els mencionats anteriorment contribueixen a avançar cap a un coneixement més detallat dels processos moleculars que condicionen l'èxit en la reproducció. L'exploració de noves molècules amb un paper rellevant en el procés reproductiu ha de permetre la identificació de noves causes d'infertilitat masculina que avui es desconeixen. D'aquesta manera, es podran utilitzar nous biomarcadors de qualitat espermatògica, que permetin el diagnòstic de casos d'infertilitat masculina que actualment s'acaben detectant després de cicles i cicles de tractaments de reproducció assistida fallits. És per això que els esforços de la

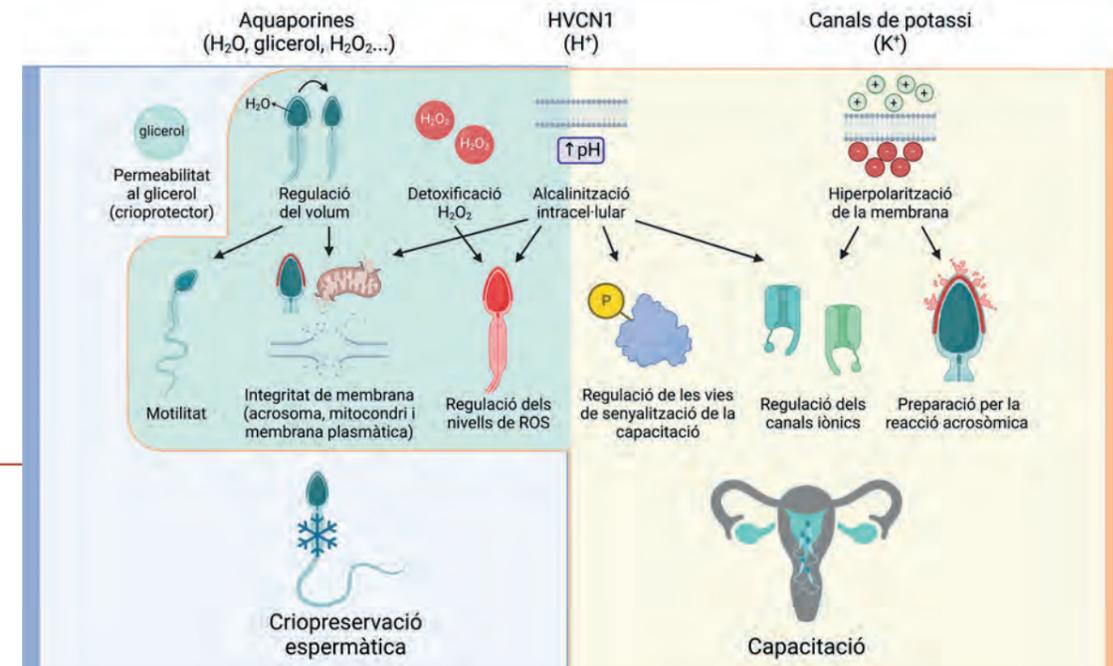


Figura 2. Funcions de diferents canals de membrana de l'espermatozoide i implicacions fisiològiques relacionades amb dos processos essencials: la criopreservació i la capacitat.

recerca en l'àmbit de la infertilitat masculina tindran com a resultat una millora de la qualitat de vida de les persones que se sotmeten a tractaments de reproducció assistida i, en aquest context, les dones en serien les grans beneficiades. Actualment, aquests tractaments tenen un gran impacte en la salut física i mental de les dones, ja que se sotmeten de manera repetida a cicles d'estimulació hormonal, que estan lluny de tenir un impacte negligible sobre la seva vida, per tal de provar d'aconseguir un em-

baràs. La utilització de nous biomarcadors que permetin identificar alteracions moleculars als espermatozoides que clarament indiquin la impossibilitat o una baixa probabilitat d'aconseguir un embaràs, permetrà que des de l'inici es plantegin alternatives, com la utilització del semen de donant. D'aquesta manera, la tria de la millor estratègia reproductiva estarà basada en la medicina personalitzada i, per tant, disminuirà l'impacte dels tractaments de reproducció assistida sobre la salut de la dona en molts casos.

Referències

- World Health Organization. Infertility prevalence estimates, 1990-2021. Geneva; 2023.
- Thonneau P, Marchand S, Tallec A, Ferial M-L, Ducot B, Lansac J, et al. Incidence and main causes of infertility in a resident population (1 850 000) of three French regions (1988-1989). Hum Reprod. 1991;6(6):811-6.
- de Kretser D. Male infertility. Lancet. 1997;349(9054):787-90.
- National Collaborating Centre for Women's and Children's Health (UK). Fertility: Assessment and Treatment for People with Fertility Problems. London: Royal College of Obstetricians & Gynaecologists; 2013.
- European Society of Human Reproduction and Embryology. ESHRE Factsheet on ART 2022 [Internet]. 2022 [citad 3 novembre 2023]. Disponible a: <https://www.eshre.eu/-/media/sitecore-files/Press-room/ESHREARTFactSheetv73.pdf>
- World Health Organization. WHO laboratory manual for the examination and processing of human semen, sixth edition. Geneva: World Health Organization; 2021.
- Lavanya M, Selvaraju S, Krishnappa B, Krishnaswamy N, Nagarajan G, Kumar H. Microenvironment of the male and female reproductive tracts regulate sperm fertility: Impact of viscosity, pH, and osmolality. Andrology. gener 2022;10(1):92-104.
- Watson H. Biological membranes. Essays Biochem. 2015;59:43-70.
- Ishibashi K, Hara S, Kondo S. Aquaporin water channels in mammals. Clin Exp Nephrol. 2009;13(2):107-17.
- Gouaux E, MacKinnon R. Principles of Selective Ion Transport in Channels and Pumps. Science (80-). 2 desembre 2005;310(5753):1461-5.
- Yeung CH, Cooper TG. Potassium channels involved in human sperm volume regulation - Quantitative studies at the protein and mRNA levels. Mol Reprod Dev. 2008;75(4):659-68.
- Mannowetz N, Naidoo NM, Choo S-AS, Smith JF, Lishko P V. Slo1 is the principal potassium channel of human spermatozoa. Elife. 8 octubre 2013;2:e01009.
- Bailey JL. Factors Regulating Sperm Capacitation. Syst Biol Reprod Med. 2010;56:334-48.
- Delgado-Bermúdez A, Recuero S, Llavenera M, Mateo-Otero Y, Sandu A, Barranco I, et al. Aquaporins Are Essential to Maintain Motility and Membrane Lipid Architecture During Mammalian Sperm Capacitation. Front Cell Dev Biol. 1 setembre 2021;9:656438.
- Di Santo M, Tarozzi N, Nadalini M, Borini A. Human Sperm Cryopreservation: Update on Techniques, Effect on DNA Integrity, and Implications for ART. Adv Urol. 2012;2012:854837.
- Delgado-Bermúdez A, Llavenera M, Fernández-Bastit L, Recuero S, Mateo Y, Bonet S, et al. Aquaglyceroporins but not orthodox aquaporins are involved in the cryotolerance of pig spermatozoa. J Anim Sci Biotechnol. 2019;10:77.
- Delgado-Bermúdez A, Llavenera M, Recuero S, Mateo-Otero Y, Bonet S, Barranco I, et al. Effect of AQP Inhibition on Boar Sperm Cryotolerance Depends on the Intrinsic Freezability of the Ejaculate. Int J Mol Sci. 2019;20(24):6255.
- Delgado-Bermúdez A, Noto F, Bonilla-Correal S, García-Bonavilla E, Catalán J, Papis M, et al. Cryotolerance of stallion spermatozoa relies on aquaglyceroporins rather than orthodox aquaporins. Biology (Basel). 1 desembre 2019;8(4):85.
- Delgado-Bermúdez A, Mateo-Otero Y, Llavenera M, Bonet S, Yeste M, Pinart E. Hvcn1 but not potassium channels are related to mammalian sperm cryotolerance. Int J Mol Sci. 2 febrer 2021;22(4):1-17.
- Delgado-Bermúdez A, Ribas-Maynou J, Yeste M. Relevance of Aquaporins for Gamete Function and Cryopreservation. Anim. febrer 2022;12(5):573.



Actualització i avaluació dels coneixements en biologia

Jordi Barbé i Jaume Matamala
En representació de la Junta de Govern del CBC

És indubtable que la formació de ciutadans informats i responsables és un objectiu essencial de tota societat madura i democràtica, i seria desitjable que tots els ciutadans poguessin gaudir d'una formació actualitzada en àrees bàsiques com la biologia, que permet entendre elements tan quotidians com el funcionament de les interaccions amb el medi ambient, la salut o les malalties. És encara més imprescindible que en l'ensenyament secundari aquesta formació i actualització sigui una prioritat per als ensenyants, les autoritats educatives i els proveïdors de textos i recursos especialitzats.

Aquestes consideracions són ara especialment avinentes perquè tant l'Estat com la Generalitat estan presentant documents legislatius i reglamentaris que especifiquen continguts i competències que caracteritzaran l'ensenyament secundari i influenciaran l'accés a la universitat. Precisament, el Reial Decret 243/2022, d'ordenació i ensenyaments mínims per al batxillerat, i el Decret 171/2022, de la Generalitat, d'ordenació dels ensenyaments de batxillerat indiquen que "...la biologia és una disciplina els avenços de la qual s'han vist accelerats notablement en les darreres dècades, impulsats per una base de coneixements cada vegada més àmplia i enfortida"... i que..."la Biologia ofereix, per tant, una formació relativament avançada, proporcionant a l'alumnat els coneixements i les destreses essencials per al treball científic i l'aprenentatge al llarg de la vida i estableix les bases necessàries per a l'inici d'estudis superiors o la incorporació al món laboral". És necessari doncs que aquests ensenyaments siguin els més acurats i actualitzats possibles.

Aquests documents estableixen també els sabers bàsics de la biologia en diversos blocs distribuïts entre els dos anys del Batxillerat. A primer curs tenim cinc blocs: projecte científic, història de la vida, bioquímica, fisiologia animal i vegetal, biologia cel·lular i ecologia i sostenibilitat. Els sis blocs que es tracten al segon curs són: biomolècules i metabolisme, genètica molecular i cicle cel·lular,

microorganismes i formes acel·lulars, immunologia, biotecnologia i finalment evolució.

És precisament en el marc d'aquests blocs que cal fer l'èmfasi en la necessitat de l'actualització, atès que precisament en tots ells la generació i renovació de coneixements ha fet un creixement ràpid i potentíssim, que obliga a un reciclatge dels textos, de les fonts i dels ensenyants, creixement poc comparable als ritmes que han experimentat altres disciplines. Per això des del CBC ens fem ressò de la necessitat d'aquesta actualització en Biologia per tal d'evitar situacions on es puguin difondre o mantenir coneixements que ja són obsolets en textos, exàmens o cursos.

Adicionalment, aquestes consideracions són encara més pertinents pel fet que s'està treballant en la reforma, a de les proves d'Accés a la Universitat. Precisament, el Grup Nacional de Treball de Biologia sobre l'accés a la Universitat transmetia "...la gran incertesa que ha generat el futur format de les proves i el paper de l'assignatura de Biologia en aquesta prova i en batxillerat. La rellevància i els avenços ràpids en diferents camps de la Biologia fan necessari abordar fenòmens el coneixement i comprensió dels quals requeriran una permanent actualització de coneixements en els diferents camps d'estudi de la Biologia". Aquesta preocupació també s'ha posat de manifest en altres àrees com la Filosofia o les Llengües (declaracions de la RAE o dels Degans de Filosofia i Lletres), demanant la imprescindible actualització en coneixements en un món tan canviant.

Des del CBC, considerem fonamental la formació acurada i actualitzada en Biologia dels estudiants que seran els professionals de la Biologia del futur i ens afegim a la necessitat del reciclatge i actualització dels coneixements i a la preocupació perquè això es garanteixi en la secundària i en l'accés a la universitat. El CBC continuarà promovent els cursos, repositoris, formació i reciclatges per contribuir a aquests objectius.



CONCURS DE FOTOGRAFIA bioimatges'23

COL-LABORA

AMB EL SUPORT DE:



Us presentem les fotografies premiades en la novena edició del concurs de fotografia biològica "Bioimatges 2023" que convoca el CBC amb una periodicitat bianual. En aquesta ocasió han participat 649 fotografies a les diferents categories que mostren una gran qualitat.

Us recordem que aquest concurs amb una periodicitat bianual, s'ha consolidat com una eina de transmetre i reafirmar els valors del món biològic que és necessari per tenir cura del nostre entorn.

En aquesta revista podreu gaudir de les fotografies premiades una petita mostra de les diverses percepcions de la natura. Pròximament, es podrà visualitzar una selecció del conjunt de fotografies participants en la web del CBC.

En aquesta edició s'han convocat 6 categories:

1. Alumnes de primària (cicle mitjà i superior) (46 fotografies)
2. Alumnes d'ESO, (340 fotografies)
3. Alumnes de batxillerat i cicles formatius (103 fotografies)
4. Alumnes universitaris de grau (10 fotografies)
5. Professorat i altres ciutadans. (107 fotografies)
6. Biòlegs col·legiats. (43 fotografies)

Per cadascuna de les categories s'han seleccionat dos premis, a més d'un premi especial per la secció de **Microfotografia i fotografia de recerca**, un premi per la secció de **Fotografia Subaquàtica**, i un premi i un accésit del **diari Ara** per les fotografies que aportin una mirada fotoperiòdica amb un valor documental. Podeu veure els premis a la web de Bioimatges (<http://bioimatges.cbiolegs.cat/premis/>)

El jurat que ha valorat el concurs ha estat format pels següents membres:

- Albert Masó per part de la Societat Catalana de Fotògrafs de Natura (ICHN)
- Eduard Martorell per part del CBC
- Lina Ubero Badia, per part del Museu de Ciències Naturals de Barcelona
- Mercè Serra per part del CBC.
- Jordi Balaguer Bruguera per part de l'ACCC (Associació Catalana de Comunicació Científica)
- Felip Fernández Giribies per part de la Societat Catalana de Biologia (IEC)
- Xavier Bertral per part del Diari ARA
- Jordi Sánchez per part de Submon.

Al primer trimestre de 2024 se celebrarà al Museu Blau de Barcelona, l'acte de cloenda i de lliurament dels premis del Concurs Bioimatges 2023, i **es difondran els fons documentals de totes les edicions de Bioimatges.**

Finalment, des del Col·legi volem agrair a tots els participants, als membres del Jurat, als col·laboradors i patrocinadors, la seva tasca de suport i implicació per la consolidació d'aquest concurs. Moltes gràcies i ens tornarem a trobar a la convocatòria de Bioimatges 2025.

1

1r Premi

Categoria: Primària

Títol: Tranquil·la sobre el nenúfar

Autor: Arnau García Viñals

Centre: Escola Mestral

Explicació: Imatge captada al camí dels enamorats en Boí Taüll



2

1r Premi

Categoria: E.S.O.

Títol: El Delta de l'Ebre contra el Cargol Poma

Autora: Júlia Florencio Amador

Centre: Col·legi Maria Rosa Molas

Explicació: El Delta de l'Ebre mai està inundat a l'hivern, però l'any de la plaga del Cargol Poma van inundar tots els arrossars amb aigua salada per combatre'l i vam poder gaudir d'aquesta magnífica posta de sol



3

1r Premi

Categoria: Batxillerat i Cicles Formatius

Títol: Persecució ferida

Autor: Ricard Ortega Ruiz

Centre: Institut de Sostenibilitat i Medi Ambient de Barcelona

Explicació: A la foto podem veure com un Milà reial (*Milvus milvus*) amb marques d'haver estat lluitant amb un xoriguer comú (*Falco tinnunculus*), fent que el Milà reial perdés alguna ploma de les ales



4

1r Premi

Categoria: Grau Universitari

Títol: Mirada de lepidòpter

Autora: Anna Borràs Masip

Centre: Universitat Autònoma de Barcelona

Explicació: Lepidòpter reposant sobre una inflorescència de *Salvia officinalis*

5

1r Premi

Categoria: Professorat i Ciutadania

Títol: Blauet pescant

Autor: Luis Vidilla Solé

Explicació: Un Blauet aconseguint el menjar

6

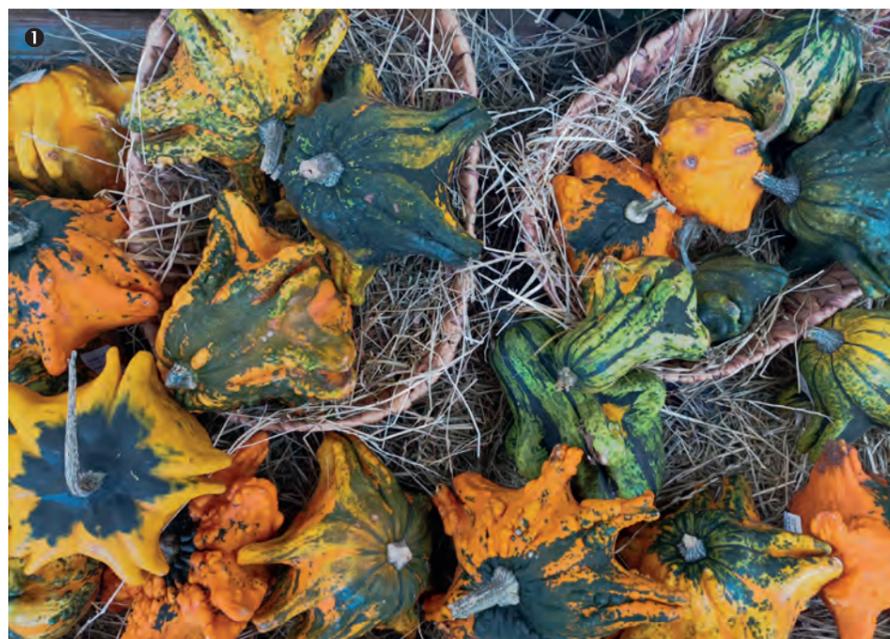
1r Premi

Categoria: Col·legiat i precol·legiat

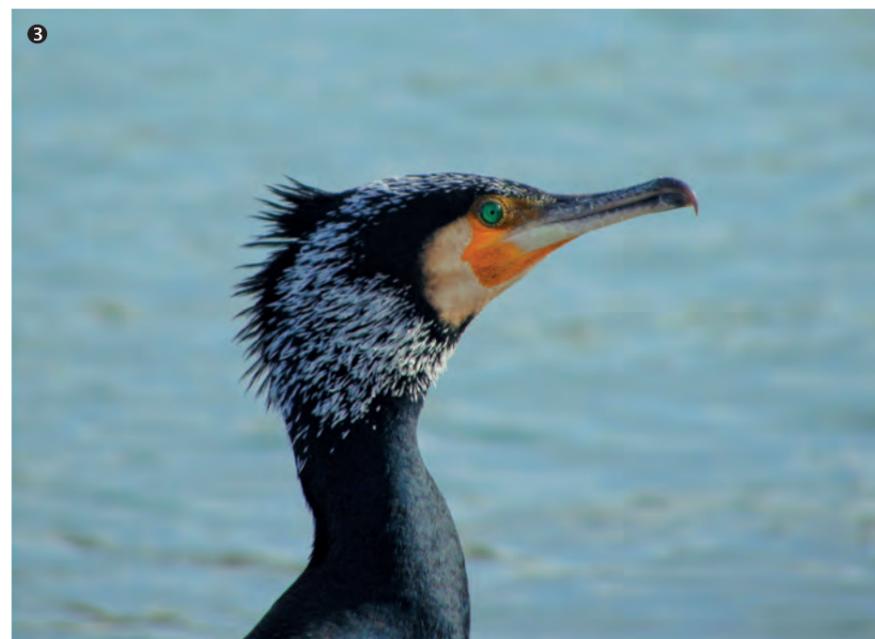
Títol: Esmorzar de forquilla

Autora: Marina Pujalte Pérez

Explicació: Anava en bicicleta quan de sobte vaig sentir piular un munt d'ocells. Sempre porto la càmera preparada a la motxilla: Amb la bicicleta entre les cames, vaig poder enfocar el culpable del rebombori



1



3

1
2n Premi
Categoria Primària

Títol: Carabasses de tardor
Autora: Àngela María Requena García
Centre: Col·legi Maria Rosa Molas
Explicació: Fotografia de diferents carabasses passejant pel mercat. Formen un quadre de natura morta amb colors típics de la tardor

2
2n Premi
Categoria: E.S.O.

Títol: Bernat en Flor
Autora: Ariadna Pérez García
Centre: Col·legi Maria Rosa Molas
Explicació: És un insecte que fa molt mala olor, i justament està en una flor que té una molt bona olor

3
2n Premi
Categoria: Batxillerat i Cicles Formatius

Títol: El vigilant del port
Autor: Lluç Cerdà Gràcia
Centre:
Explicació: Es tracta d'un corb marí (*Phalacrocorax carbo*) observant el pas de vaixells i barques del port de l'Hospitalet de l'Infant

4
2n Premi
Categoria: Grau Universitari

Títol: Ànec Verdós
Autor: Pablo Molina Carulla
Centre: UPC Barcelona.
Explicació: Un animal pacífic busca refugi en un remot i idíl·lic racó de verdor. El seu retrat és una fusió perfecta entre la serenitat de la naturalesa i la bellesa de l'ocell, amb plomes resplendents que brillen sota el sol. El fons desenfocat destaca per la seva presència majestuosa, acompanyant-nos a una zona de natura tranquil·la on la vida avança al seu ritme

5
2n Premi
Categoria: Professorat i Ciutadania

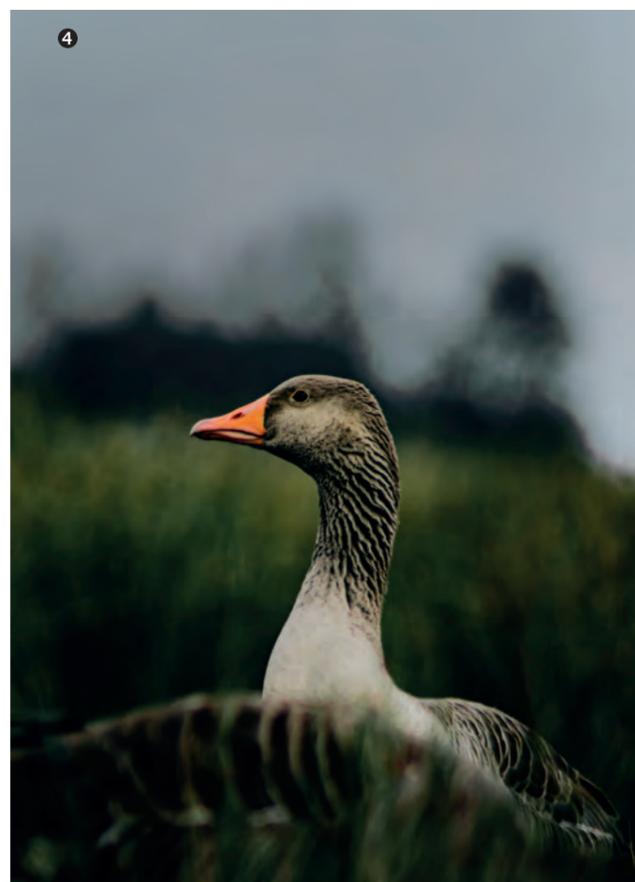
Títol: Bevent d'una gota
Autor: Pepe Badia Marrero
Explicació: Dues formigues beuen d'una gota una tònica tard d'estiu

6
2n Premi
Categoria: Col·legiat i precol·legiat

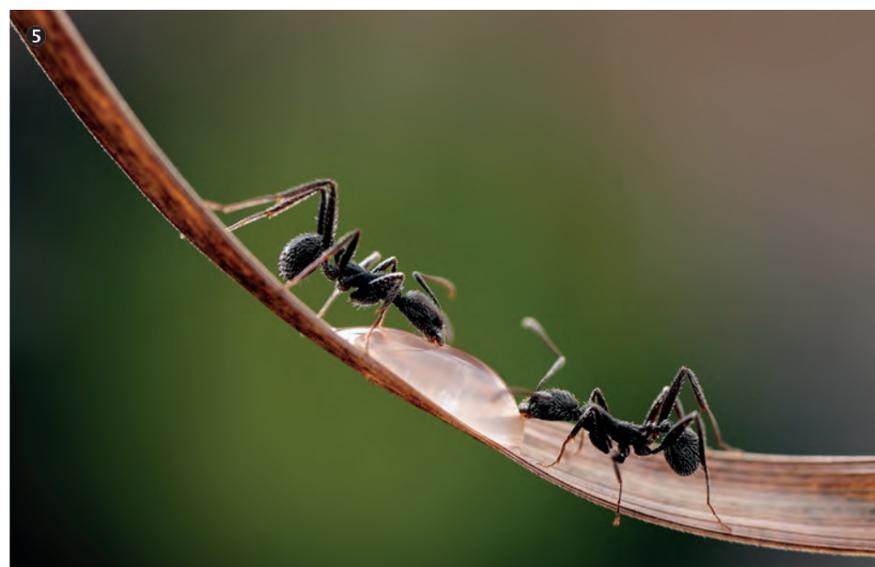
Títol: Abellerols Montgai
Autor: Roger Guillem Martí
Explicació: Ofrena acolorida en mig de la sequera



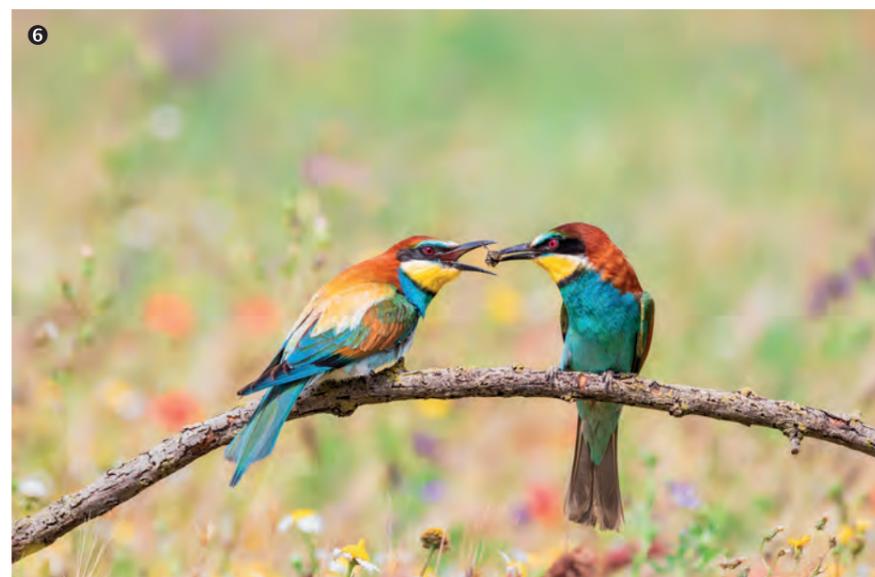
2



4



5



6

1 Premi Microscòpia i fotografia de recerca

Títol: La part més petita de la ceba
Autora: Martina Felipe Martínez
 Centre: Institut Ribera Baixa
 Explicació: En la imatge es veuen les cèl·lules d'un tros de ceba, per un microscopi



2 Premi Fotografia Subaquàtica

Títol: Cranc de Porcellana
Autor: Francesc Garriga Aguilar
 Explicació: Cranc de Porcellana compartint habitat en una anemone

3 Premi Diari ARA

Títol: Tonyina de l'Ametlla
Autora: Èlia Font Tobarra
 Centre: Institut Cambrils
 Explicació: Foto feta en una incursió a les piscines de Tonyines a l'Ametlla de Mar



Aquesta PROposta és per a tu, de PROfessional a PROfessional

A Sabadell Professional treballem en PRO dels PROfessionals del Col·legi de Biòlegs de Catalunya. Innovem constantment la nostra oferta de productes i serveis per ajudar-te a aconseguir els teus objectius, protegir els teus interessos, impulsar iniciatives i proposar solucions financeres úniques, a les quals només poden accedir PROfessionals com tu. Solucions com aquesta:

Compte Sabadell PRO

El compte que tracta amb rigor i serietat els diners dels PROfessionals amb el qual tindràs accés als principals serveis i productes que necessitis en el dia a dia.

Si vols conèixer tots els avantatges que t'ofereix el Compte Sabadell PRO, contacta amb nosaltres i identifica't com a membre del teu col·lectiu i un gestor especialitzat t'explicarà detalladament els avantatges que tenim per a PROfessionals com tu.

T'esperem.

