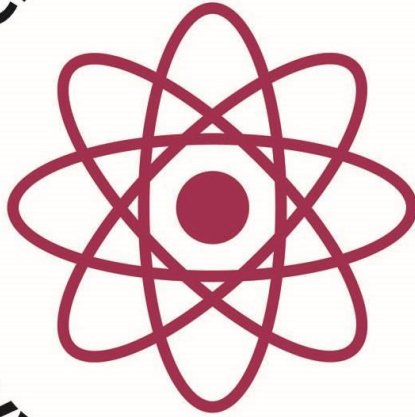


3/9/2016

PROGRAMA JOVES I CIÈNCIA



Fundació  
Catalunya  
La Pedrera

ARNAU  
SOLÀ  
VILARDELL

MEMÒRIA DE L'ESTADA A L'IDIBGI

**IdIB**<sup>R</sup>  
**IGi**

**Institut  
d'Investigació  
Biomèdica  
de Girona  
Dr. Josep Trueta**

Diagnòstic genètic a una família amb sospita clínica de taquicardia ventricular catecolaminèrgica polimòrfica

## Introducció

Com ja sabíem, aquest segon any del programa Joves i Ciència, als alumnes que en formem part se'ns brindava l'oportunitat de realitzar una estada en un centre de recerca o bé assistir a un campus científic internacional. No tot ha estat senzill, hem hagut d'esllomar-nos redactant un article científic amb cara i ulls per poder accedir a la segona fase del programa; però, com a mínim en el meu cas, l'esforç ha valgut la pena.

El meu article tractava sobre les components genètiques de la mort sobtada cardíaca, és a dir, sobre les síndromes arritmogèniques. Vaig escollir aquest tema perquè englobava totes les meves passions acadèmiques, tant la biologia molecular, la química orgànica i la genètica; com el meu desig de cursar medicina i introduir-me en aquest camp. Així doncs, vaig redactar l'article amb esforç i dedicació. Entre totes les cerques d'informació a Internet, vaig esbrinar que a Catalunya hi havia un centre de recerca, l'Institut d'investigació biomèdica de Girona Dr. Josep Trueta (Idibgi), que estava especialitzat en mort sobtada cardíaca. En saber això, vaig adonar-me que a més a més de voler continuar aprofundint en el tema, ara tenia els recursos per fer-ne una investigació real.

Després d'haver entregat l'article sense problemes, vaig posar-me mans a la feina i vaig contactar amb l'Idibgi tot demana-ne'ls si podria realitzar una estada al laboratori. En rebre una resposta afirmativa, vaig comunicar la meva intenció de passar la segona fase del Joves i Ciència a l'Idibgi als coordinadors del programa, els quals no van posar-hi cap tipus de problema.

Així doncs, aquest juliol he passat dos setmanes a l'Idibgi duent a terme el projecte que se m'havia plantejat: diagnosticar genèticament a una família a la que se li ha diagnosticat clínicament taquicàrdia ventricular catecolaminèrgica polimòrfica (CPVT).

## Fitxa tècnica

Institut d'investigació biomèdica de Girona Dr. Josep Trueta

Parc Hospitalari Martí i Julià de Salt.

Edifici: i M2 iAS

17190 Salt

Genètica: a partir de Next Generation Sequencing, fem diferents panells de reseqüenciació per trobar variants en gens prèviament associats a malalties cardíques hereditàries o ens gens candidats. També enviem mostres per fer estudis d'exoma complet.

Epigenètica: estudis d'expressió de canal de sodi relacionat amb Brugada.

Estudis funcionals in vitro: estudis electrofisiològics en cèl·lules en les que s'hi han introduït mutacions puntuals o fins i tot en cardiomiòcits derivats de cèl·lules pluripotents desdiferenciades de fibroblasts del mateix pacient.

Estudis de tràfic intracel·lular i localització de canals iònics.

Estudis in vivo: estudis en ratolins de malalties com la miocardiopatia arritmogènica.

Departament d'investigació cardiovascular

Cap de departament: Ramon Brugada Terradellas

Científic a càrrec del meu projecte: Mònica Coll Vidal i Alexandra Perez Serra

Diagnòstic genètic a una família amb sospita clínica de taquicàrdia ventricular catecolaminèrgica polimòrfica

Del 4 al 16 de juliol de 2016

## Objectius del projecte

- Aprofundir coneixements sobre els efectes de la genètica en la mort sobtada cardíaca.
- Realitzar un diagnòstic genètic a una família a la qual se li ha diagnosticat clínicament taquicàrdia ventricular catecolaminèrgica polimòrfica.
- Entendre els diferents mètodes de seqüenciació i la resta de tècniques que s'utilitzaran per al diagnòstic genètic.
- Extreure resultats concloents de la investigació i determinar si la taquicàrdia ventricular catecolaminèrgica polimòrfica té causes genètiques.
- Observar el treball d'un laboratori d'investigació biomèdica, així com les labors que s'hi duen a terme (tant rutinals com d'investigació).
- Assistir a "lab conferences" i veure els problemes amb que topen altres investigadors.

## Descripció de l'estada

Arribo el dia 4 de juliol a l'Idibgi, dia en el qual se'm presenta a l'equip d'investigadors, se m'assigna un lloc de treball i es posen en regla els papers referents a la meva estada. També se m'explica el projecte i la metodologia de treball. Durant el conjunt de l'estada faig:

- Extracció del DNA de mostres de sang i saliva. Amb l'ajuda d'un tècnic de laboratori faig l'extracció de les 7 mostres de sang que necessito pel meu estudi i de 6 mostres de saliva.
- Anàlisi de la puresa i quantitat de DNA. També amb l'ajuda del tècnic preparo el DNA ja extret i l'analitzo amb l'espectrofotòmetre per determinar si assoleix una puresa i concentració mínimes.
- Llibreries i Next Generation Sequencing (NGS). La meva tutora m'explica les bases de la NGS i conjuntament fem unes llibreries per a NGS.

- PCR i electroforesi en gel d'agarosa. Faig una reacció de PCR i per comprovar-ne el resultat una electroforesi en gel d'agarosa.
- Purificació del DNA, reacció de seqüenciació per BD i precipitació del DNA. Seguint els passos de la tutora purifico el DNA, preparant-lo així per la seqüenciació per BD. Precipito el DNA resultant de la seqüenciació per BD.
- Seqüenciació per Sanger. Em permet desxifrar el DNA de les mostres.
- Extracció de resultats i anàlisi de les seqüències. Computacionalment, llegeixo la seqüència dels DNAs i detecto si tenen mutacions en les zones que corresponen a la CPVT.
- Assisteixo a diverses "lab conference", les quals les protagonitza cada cop un membre diferent de l'equip d'investigació. Aquest exposa el seu projecte, explica avenços i/o problemes i escolta els consells que li donen la resta d'investigadors.
- Varis investigadors m'expliquen en que es basen els seus projectes i veig com realitzen diferents tècniques i experiments (patch clamp, western blot i altres).

## Valoració personal

La meua estada a l'Idibgi m'ha canviat la manera d'entendre la recerca. El fet de conèixer i parlar amb investigadors m'ha fet adonar-me de que fer recerca es realment apassionant, així com frustrant i estressant en moltes ocasions. Personalment m'ha encantat estar a l'Idibgi, tant pel tracte afable amb els investigadors com pel projecte. L'única queixa possible és dir que el projecte era poc ambiciós. Tot i això, valoro molt positivament l'estada i agraeixo al programa Joves i Ciència l'oportunitat d'haver-hi anat.