

Conclusions

1- Amb aquest treball s'ha contribuït directament a la caracterització del contingut gènic del genoma humà mitjançant la descripció dels gens següents:

El gen PDCD9 homòleg a la proteïna pro-apoptòtica p52 descrita a *Gallus*.

El gen VPS33B humà de funcions importants en el transport vesicular a la cèl.lula.

El gen C15orf3 sense homologia a cap família de proteïnes descrites i de funció actualment desconeguda.

C15orf5, un gen d'expressió enriquida a cor i sense homologia a cap proteïna coneguda.

El gen C15orf4 que codifica per una proteïna MRP dels ribosomes mitocondrials.

Els gens paràlegs HMG20A i B que codifiquen per proteïnes amb dominis implicats en la regulació de la transcripció i conformació de la cromatina.

Els gens TM6SF1 i 2 al cromosoma 15 i 19, respectivament, que recolzen l'existència de paralogia entre aquests dos cromosomes.

BTBD1 i 2, dos gens paràlegs als cromosomes 15 i 19 que codifiquen per a proteïnes recentment descrites com a interaccionants amb l'enzim topoisomerasa I.

El gen UBXD1 mapat al cromosoma 19 i que defineix una nova família de proteïnes amb dominis UBX.

FSD1, un gen del cromosoma 19 amb paralogia al cromosoma 9 que s'expressa específicament a cervell.

Finalment, LRRN6A/LERN1, un nou gen a 15q24 amb expressió específica al sistema nerviós objecte d'estudi a la Part III d'aquest treball.

2- La caracterització del contingut gènic de la regió 15q24-q26 ha permès descriure l'existència de paralogia amb el cromosoma 19 humà i recolzar la hipòtesi d'una història evolutiva comuna per aquests cromosomes.

- 3- La caracterització del gen LRRN6A ha permès descriure un gen específic de sistema nerviós amb grau molt significatiu de conservació a mamífers.
- 4- LRRN6A codifica per una proteïna, LERN1, amb similitud a proteïnes crucials en el desenvolupament i funcionament del sistema nerviós.
- 5- La localització cromosòmica i el patró d'expressió de LRRN6A suggereixen que pot estar implicat en trastorns neuropsiquiàtrics com l'epilèpsia o els trastorns d'ansietat.
- 6- Els primers estudis funcionals amb LERN1 han detectat una interacció directa *in vitro* amb el factor de transcripció Myt1-like.
- 7- Els anticossos policlonals antiLERN1 caracteritzats i purificats haurien de permetre aprofundir en l'estudi funcional de LERN1 *in vivo*.