Published on *BSC-CNS* (https://www.bsc.es)

Un nou estudi del BSC analitza quins gens fan que cada persona sigui única i diferent

Per primera vegada s'ha estudiat l'expressió dels gens en 46 teixits i òrgans de centenars de persones amb diferents característiques, com l'edat, el sexe, l'ascendència genètica o el pes.



La investigació aporta informació fonamental sobre com l'activació d'aquests gens canvia amb l'edat, entre els homes i les dones o entre individus d'orígens geogràfics diferents, permetent un avenç significatiu cap a la medicina personalitzada.

L'estudi també comprova com la diabetis afecta el teixit nerviós i identifica per primera vegada en humans els gens específics que canvien als nervis de les persones diabètiques.

Aquest treball reforça la posició del BSC com un dels centres de referència més importants a nivell mundial en l'anàlisi de dades biomèdiques.

Investigadors del Barcelona Supercomputing Center - Centro Nacional de Supercomputación (BSC-CNS) han liderat un estudi, publicat a la revista *Cell Genomics*, que per primer cop analitza la variació de l'expressió dels nostres gens en òrgans i teixits del cos humà en centenars d'individus amb característiques diferents. El treball ens ajuda a comprendre com el comportament dels nostres gens ens diferencia dels altres

i aporta informació fonamental per desxifrar la biologia humana i el funcionament de malalties com ara la diabetis.

La novetat principal de l'estudi és que alhora s'han analitzat tots els gens del genoma en múltiples teixits humans tenint en compte diversos trets tant demogràfics com clínics, cosa que no s'havia fet fins ara. Els resultats revelen diferències específiques en l'expressió d'aquests gens en persones sanes segons l'edat, el sexe, l'ascendència genètica (l'origen geogràfic del genoma) i l'índex de massa corporal (IMC), cosa que permet valorar un possible risc i progressió de determinades malalties.

La investigació, doncs, ens permet conèixer millor què ens fa únics i com canvia el comportament dels gens entre persones de trets i característiques diferents. Això és important, per exemple, a l'hora d'entendre per què algunes malalties es manifesten de manera diferent en dones i en homes o amb l'edat, cosa que aplana el camí cap a una medicina de precisió adaptada a les característiques de cada pacient.

Anàlisi dels 20.000 gens del genoma de 781 persones

La informació genètica que tenim a totes les cèl·lules del cos és la mateixa. El que fa que cada cèl·lula actuï o sigui diferent als teixits o òrgans és l'activació diferencial dels gens, cosa que es coneix com a expressió gènica. L'estudi del BSC ha analitzat els més de 20.000 gens del genoma humà en 46 teixits de 781 individus participants al projecte GTEx (The Genotype-Tissue Expression Project), per determinar com aquesta expressió gènica varia en funció dels trets i les característiques de cada persona.

“La pregunta que intentàvem respondre és: quina d'aquestes característiques: sexe, edat, ascendència, pes o malaltia afecta més l'expressió dels gens? El que hem vist és que varia molt entre els diferents teixits. Per exemple, amb l'edat, els teixits que canvien més són les artèries. Entre homes i dones, els que més varien són la tiroide i el teixit mamari mentre que les diferències més importants en funció de l'ascendència genètica les hem trobat a la pell”, assegura **Marta Melé**, líder del grup de Transcriptòmica i Genòmica funcional del departament de Ciències de la Vida del BSC i una de les autores de l’estudi.

“En alguns teixits, com el mamari, trobem una interacció entre dos trets –l'edat i el sexe– que indica que l'envelliment del teixit mamari és diferent entre homes i dones. El que és rellevant de l'estudi és que no només hem detectat aquestes diferències, sinó que s'han identificat quins són els gens concrets que expliquen aquesta variació”, afegeix Melé.

La diabetis afecta especialment el teixit nerviós

L'estudi també ha analitzat com l'expressió dels gens canvia amb la diabetis, una malaltia que pateixen 200 milions de persones i suposa un important problema de salut pública a tot el món. Els resultats manifesten que la diabetis afecta especialment el teixit nerviós per una malaltia coneguda com a neuropatia diabètica, que un de cada dos diabètics acabarà desenvolupant en algun moment de la seva vida.

“Hem comprovat que l'efecte de la diabetis als nervis és similar al de l'edat. La diabetis envelleix els nervis perquè afecta els mateixos gens que l'edat, de manera que el teixit nerviós d'una persona jove diabètica s'assembla al d’una persona gran”, destaca **Raquel García**, primera autora de l'estudi i membre del grup de Transcriptòmica i Genòmica funcional del BSC. “No només veiem que el teixit nerviós està afectat, sinó que podem identificar els gens que canvien específicament als nervis dels pacients diabètics, cosa que no s'havia pogut fer fins ara en humans”, afegeix.

La identificació d'aquests gens, involucrats en l'impuls nerviós i la comunicació entre neurones, permet una comprensió més gran dels mecanismes que estan implicats en la neuropatia diabètica, cosa que podria contribuir al desenvolupament de nous tractaments per a una malaltia que fins avui no té cura.

El BSC, referent mundial en l'anàlisi de dades biomèdiques

Un dels principals reptes de l'estudi ha estat l'anàlisi computacional de la quantitat ingent de dades massives procedents del consorci GTEx, cosa que només ha estat possible gràcies a l'alta capacitat de càlcul del supercomputador MareNostrum 4 del BSC. "Només per emmagatzemar les dades d´aquest projecte, necessitaríem 750 ordinadors portàtils com els que tenim a casa", indica José Miguel Ramirez, coautor de l´article i membre del grup de Transcriptòmica i Genòmica funcional del BSC.

Aquesta investigació, doncs, torna a posar de manifest la importància de la computació d'altes prestacions en la investigació genòmica i situa el BSC com un dels centres de referència més importants a nivell mundial en l'anàlisi de dades biomèdiques.

En definitiva, l'estudi suposa un avenç rellevant en el coneixement dels nostres gens, fet que obre la porta a desenvolupar una medicina personalitzada i amb un alt nivell de precisió. Si es coneixen quins gens fan que cada persona sigui única i diferent, el diagnòstic de certes malalties es podría avançar i els tractaments serien més adaptats a cada pacient en funció dels trets i del comportament d'aquests gens.

- **Referència**: Raquel García-Pérez, Jose Miguel Ramirez, Aida Ripoll-Cladellas, et al. The landscape of expression and alternative splicing variation across human traits, Cell Genomics, 2022, 100244, ISSN 2666-979X, https://doi.org/10.1016/j.xgen.2022.100244.
- **Foto**: Els investigadors del BSC Marta Melé i José Miguel Ramírez, coautors de l'estudi.

Barcelona Supercomputing Center - Centro Nacional de Supercomputación

---

Source URL (retrieved on *28 Mar 2024 - 11:07*): https://www.bsc.es/ca/noticies/noticies-del-bsc/un-nou-estudi-del-bsc-analitza-quins-gens-fan-que-cada-persona-sigui-%C3%BAnica-i-diferent