



Jorge Ferrer, del Idibaps, en Barcelona.

Describen un mapa de secuencias relevantes en la diabetes tipo 2

Un equipo en el que participan investigadores del Idibaps, Ciberdem e Idibell publica hoy en *Nature Genetics* un mapa de secuencias de la cromatina abierta de los islotes pancreáticos; en concreto, las que regulan la actividad en un tejido muy relevante en la diabetes de tipo 2. PÁG. 11



GENOMICA UN EQUIPO INTERNACIONAL DESENTRAÑA LAS SECUENCIAS QUE REGULAN SU ACTIVIDAD

Describen el mapa de la cromatina abierta de los islotes pancreáticos

→ Un equipo internacional que incluye investigadores españoles del Idibaps, Ciberdem e Idibell publica hoy en *Nature Genetics* el mapa de la cromatina abierta de los islotes pancreáticos.

■ **Javier Granda Revilla** · Barcelona

La edición digital de *Nature Genetics* publica hoy el mapa de la cromatina abierta de islotes pancreáticos. El trabajo es obra de un equipo internacional en el que participan científicos del Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi y Sunyer (Idibaps), el Centro de Investigación Biomédica en Red de Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas (Ciberdem), el Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (Idibell) y la Universidad de Chapell Hill (Carolina del Norte) en colaboración con otros centros italianos y suizos.

Como ha explicado Jorge Ferrer, investigador del Idibaps, "hemos realizado un mapa de las secuencias que regulan la actividad. Hay un pequeño porcentaje del genoma que es codificante, pero no se sabe la función del resto. Hemos determinado aquellas partes cuya función consiste en regular la actividad génica en un tejido muy relevante en la diabetes, porque los islotes pancreáticos tienen las células productoras de insulina. Desde el punto de vista de la genética, la diabetes tipo 2 -la más frecuente- tiene mucho interés: en los últimos años se ha demostrado en varios estudios que las variaciones de secuencia están asociadas a la enfermedad y el problema radica en que estos polimorfismos están en partes no codificantes del genoma".

Por lo tanto, este mapa de elementos funcionales permite discernir qué polimorfismos son en realidad funcionalmente relevantes de los que aparentemente no



Ildefonso Akerman, Lorenzo Paquali, Santiago Rodríguez, Miguel Ángel Maestro, Jorge Ferrer, Miryam Solar, Vanesa Gerau, Carme Sanahuja, Ignasi Morán, Takao Nammo y Joris Van Arensbergen, miembros del laboratorio de Programación Genómica de Células Beta, del Idibaps.

tiene ningún significado pero que muestran asociación en los estudios genéticos.

Zonas con SNP

Como ha recordado Ferrer, de la misma manera que existen mapas de genes que muestran elementos codificantes, "hacen falta estos mapas de elementos funcionales del genoma, porque las zonas en las que hay un polimorfismo de nucleótido simple (SNP) en un elemento funcional muy probablemente tendrán funcionamiento relevante. Un mapa de este tipo permite intentar dar sentido a las variaciones de secuencia asociadas en este caso a la diabetes, aunque la idea es aplicable a cualquier enfermedad común como cáncer de colon, de mama, infarto de miocardio, hipertensión, etc., porque todas las enfermedades frecuentes no son monogénicas, sino poligénicas, con muchos SNP".

En concreto, lo que han elaborado es un mapa de secuencias que regulan la actividad en un tejido muy relevante en la diabetes de tipo 2.

El estudio aporta además como ejemplo de SNP funcionalmente relevante el gen rs7903146, el principal implicado en la diabetes de tipo 2

Se han determinado las partes cuya función consiste en regular la actividad génica en islotes pancreáticos que tienen las células productoras de insulina

El estudio aporta además como ejemplo de SNP funcionalmente relevante el gen rs7903146, el principal implicado en la suscep-

tibilidad para la diabetes 2. Otro aspecto destacado es la metodología del estudio, ya que es la primera vez que se utiliza esta técnica para in-

tentar mapear elementos funcionales utilizando la ultrasecuenciación, que ayuda a secuenciar el genoma en toda su integridad.

ELEMENTOS ACTIVOS

Un aspecto clave desde el punto de vista biológico es que los elementos activos del genoma forman acúmulos y se aglomeran. "No están distribuidos al azar y cada uno de ellos suele estar rodeando a un gen. Los acúmulos se extienden muchísimo a lo largo del genoma. Es algo sorprendente y es el tipo de hallazgo que se ve cuando se hacen estudios no sesgados, mirando todo el genoma en vez de un gen. Hasta ahora, la biología se ha centrado en desarrollar una hipótesis, observar un gen, mirar una parte de un gen y sacar conclusiones, pero al analizar el conjunto empiezas a ver que nuestras ideas previas no son lo que pensábamos. Nos ha permitido apreciar cómo se organiza la cromatina abierta en el conjunto de todo el genoma", explica Jorge Ferrer, del Idibaps.