



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

GENÓMICA HAN DESENTRAÑADO LAS SECUENCIAS REGULADORAS

Describen el mapa de la cromatina en páncreas

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

■ **Javier Granda Revilla** Barcelona
 La edición digital de *Nature Genetics* publica 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 Chapel 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 tienen ningún significado pero que muestran asociación en los estudios genéticos.

Zonas con SNP

Como ha recordado Ferrer, igual 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".

El estudio aporta además como ejemplo de SNP funcionalmente relevante el gen rs7903146, el principal gen implicado en la susceptibilidad para la diabetes 2. Otro aspecto destacado es la metodología del estudio, ya que es la primera vez que se utiliza esta técnica para mapear elementos funcionales utilizando la ultrasecuenciación, que ayuda a secuenciar el genoma completo.