

[Inici](#) > El BSC-CNS identifica noves variants de risc per la diabetis T-2 reanalitzant dades públiques amb mètodes computacionals innovadors

[El BSC-CNS identifica noves variants de risc per la diabetis T-2 reanalitzant dades públiques amb mètodes computacionals innovadors](#)

L'estudi obre camí a la recerca rendible en medicina personalitzada.



La reanàlisi de dades genètiques procedents de bases de dades públiques ha permès la identificació de nous marcadors genètics que s'associen amb un risc més elevat de patir diabetis de tipus 2 (T2D).

L'estudi, liderat pel [Barcelona Supercomputing Center – Centro Nacional de Supercomputación \(BSC-CNS\)](#) i publicat avui a *Nature Communications*, posa de manifest una nova manera d'explotar les dades genètiques preexistents per tal d'obtenir nous descobriments rellevants per la genètica i la biomedicina, subratllant la importància de les iniciatives i polítiques científiques que fomenten la ús compartit de dades.

Degut a la seva complexitat genètica i fisiològica, els tractaments i protocols de prevenció actuals per la T2D encara no són prou eficients. Entendre la seva base genètica és clau per permetre la identificació de noves dianes per a les teràpies, així com el disseny d'estratègies de prevenció eficients.

Aquest estudi ha generat i aplicat enfocaments innovadors per a l'[anàlisi GWAS](#) sobre dades genètiques d'aproximadament 70.000 individus disponibles en bases de dades públiques, aconseguint nivells de resolució genètica no vistos per aquesta malaltia. Aquesta estratègia ha permès la identificació de set noves regions del genoma que estan associades amb un risc incrementat de patir diabetis de tipus 2. Tot i que ja s'han detectat al voltant de 100 regions del genoma que també estan associades a aquesta susceptibilitat augmentada a desenvolupar T2D, moltes d'elles modifiquen el risc en un rang del 5 al 30%. En canvi, una de les zones noves recollides en aquest estudi, que correspon a un marcador genètic rar en el cromosoma X, incrementa el risc de T2D en un 200% en homes. Aquest fet suggereix que la identificació d'aquest marcador prèviament al desenvolupament de la T2D podria ser útil per tal de dissenyar i aplicar estratègies preventives que podrien retardar o evitar el desenvolupament de la malaltia.

A més, aquest estudi posa de manifest el possible mecanisme que hi ha al darrere d'aquest risc incrementat, assenyalant el gen AGTR2 com a possible diana per a tractaments eficients.

“Fent nosaltres mateixos la reanàlisi de dades genètiques públiques, vam tenir l'oportunitat d'explorar profundament el paper de la variació genètica en el cromosoma X, que sovint no es té en compte en les anàlisis genètiques. Les nostres troballes en aquest estudi fan evident que aquestes noves perspectives en la biologia de la malaltia haguessin pogut no ser descobertes pel simple fet d'excloure aquestes dades”, assegura Sílvia Bonàs-Guasch, primera autora de l'estudi.

David Torrents, Professor d'Investigació ICREA i cap del grup en Genòmica Computacional al BSC-CNS, i Josep M. Mercader, col·laborador de la mateixa institució, han supervisat el projecte. Des del BSC també s'ha comptat amb la col·laboració del grup Workflows and Distributed Computing, liderat per Rosa M. Badia.

“L'ús compartit de dades en biomedicina permet la seva reanàlisi emprant enfocaments nous i més eficients i possibilita respondre a preguntes més ambicioses en referència a les bases de la malaltia, com hem fet nosaltres en aquest estudi per la diabetis de tipus 2”, destaca l'investigador David Torrents.

El continu increment de la producció de dades en biomedicina, majoritàriament degut als avenços en les tecnologies de seqüenciació de l'ADN i de l'ARN, permet la cerca de les bases genètiques i moleculars de les malalties amb una rapidesa i resolució sense precedents. En condicions normals, en un estudi genètic típic, la generació (seqüenciació o genotipació) de milers de perfils genètics de pacients amb una determinada malaltia va seguir d'anàlisis complexes que conclouen amb troballes que poden informar del diagnòstic, prognosi o dels marcadors de tractament per a la malaltia. Després, aquestes dades s'emmagatzemen en grans bases de dades, com per exemple, la *European Genome and Phenome Archive (EGA)*, on es sotmeten a diferents polítiques d'intercanvi. Mentre la comunitat científica promou a tot el món polítiques d'accés obert, respectant la privadesa i els drets del pacient, alguns sectors opten per mantenir privades aquestes dades, normalment per evitar conflictes a nivell comercial i científic.

“Honestament, ens vam sorprendre de la quantitat d'informació addicional que es pot obtenir amb la reanàlisi de les mateixes dades mitjançant recursos computacionals i genètics innovadors”, afirma Josep M. Mercader, co-supervisor d'aquest treball.

Autors

Juntament amb el BSC-CNS, altres institucions líders a nivell mundial han contribuït a aquest estudi, incloent l'[Institut de Recerca Biomèdica](#) (IRB, Barcelona), l'[Hospital General de Massachusetts](#) (Boston), l'[Imperial College](#) (Londres), el [Broad Institute of MIT and Harvard](#), i la [Universitat de Copenhaguen](#), entre d'altres.

Aquest estudi ha estat finançat per la beca SEV-2011-00067 del Programa Severo Ochoa, concedida pel Govern Espanyol. També ha tingut el suport d'una beca de recerca EFSD/Lilly.

Treball de referència:

Bonàs-Guarch S, Guindo-Martínez M, Miguel-Escalada I, Grarup N, Sebastian D, Rodríguez-Fos E, Sánchez F, Planas-Fèlix M, Cortes-Sánchez P, González S, Timshel P, Pers TH, Morgan CC, Moran I, Atla, G, González JR, Puiggros, M, Martí, J, Andersson EA, Díaz C, Badia RM, Udler M, Leong, A, Kaur, V, Flannick J, Jørgensen T, Linneberg A, Jørgensen ME, Witte DR, Christensen C, Brandslund I, Appel EV, Scott RA, Luan J, Langenberg C, Wareham NJ, Pedersen O, Zorzano A, Florez JC, Hansen T, Ferrer J, Mercader JM, Torrents D (2017). Re-analysis of public genetic data reveals an X-chromosomal variant associated with type 2 diabetes. Nature Communications.

DOI: 10.1038/s41467-017-02380-9

Barcelona Supercomputing Center - Centro Nacional de Supercomputación

Source URL (retrieved on 20 Mar 2025 - 17:21): <https://www.bsc.es/ca/noticies/noticies-del-bsc/el-bsc-cns-identifica-noves-variants-de-risc-la-diabetis-t-2-reanalitzant-dades-p%C3%B0Abliques-amb>