

[Inicio](#) > El BSC-CNS identifica nuevas variantes de riesgo para la diabetes T-2 reanalizando datos públicos con métodos computacionales innovadores

[El BSC-CNS identifica nuevas variantes de riesgo para la diabetes T-2 reanalizando datos públicos con métodos computacionales innovadores](#)

El estudio abre camino a la investigación rentable en medicina personalizada.



El reanálisis de datos genéticos procedentes de bases de datos públicas ha permitido la identificación de nuevos marcadores genéticos que se asocian con un riesgo más elevado de padecer diabetes de tipo 2 (T2D).

El estudio, liderado por el [Barcelona Supercomputing Center – Centro Nacional de Supercomputación \(BSC-CNS\)](#) y publicado hoy en *Nature Communications*, pone de manifiesto una nueva manera de explotar los datos genéticos preexistentes para obtener nuevos descubrimientos relevantes para la genética y la biomedicina, subrayando la importancia de las iniciativas y políticas científicas que fomentan el uso compartido de datos.

Debido a su complejidad genética y fisiológica, los tratamientos y protocolos de prevención actuales para la T2D aún no son suficientemente eficaces. Entender su base genética es clave para permitir la identificación de nuevas dianas para las terapias, así como para el diseño de estrategias de prevención eficientes.

Este estudio ha generado y aplicado aproximaciones innovadoras para el [análisis GWAS](#) sobre datos genéticos de alrededor de 70.000 individuos disponibles en bases de datos públicas, consiguiendo niveles de resolución genética sin precedentes para esta enfermedad. Esta estrategia ha permitido la identificación de siete nuevas regiones del genoma que están asociadas con un riesgo mayor de padecer diabetes de tipo 2. Aunque ya se han detectado alrededor de 100 regiones del genoma que también están asociadas a una susceptibilidad mayor para desarrollar T2D, la mayoría de ellas modifican el riesgo en un rango del 5 al 30%. En cambio, una de las zonas nuevas recogidas en este estudio, que corresponden a un marcador genético raro en el cromosoma X, incrementa el riesgo de T2D en un 200% en hombres. Este hecho sugiere que la identificación de este marcador previamente al desarrollo de la T2D podría ser útil para diseñar y aplicar estrategias preventivas que podrían retrasar o evitar el desarrollo de la enfermedad.

Además, este estudio pone de manifiesto el posible mecanismo que hay detrás de este riesgo aumentado, señalando el gen AGTR2 como posible diana para tratamientos eficientes.

“Haciendo nosotros mismos el reanálisis de datos genéticos públicos, tuvimos la oportunidad de explorar profundamente el papel de la variación genética en el cromosoma X, que a menudo no se tiene en cuenta en los análisis genéticos. Nuestros descubrimientos en este estudio hacen evidente que estas nuevas perspectivas en la biología de la enfermedad hubieran podido no ser descubiertas por el simple hecho de excluir estos datos”, asegura Sílvia Bonàs-Guasch, primera autora del estudio.

David Torrents, Profesor de Investigación ICREA y Jefe de grupo de Genómica Computacional en el BSC-CNS, y Josep M. Mercader, colaborador de la misma institución, han supervisado el proyecto. Desde el BSC también se ha contado con la colaboración del grupo Workflows and Distributed Computing, liderado por Rosa M. Badia.

“El uso compartido de datos en biomedicina permite su reanálisis usando enfoques nuevos y más eficientes y posibilita responder a preguntas más ambiciosas en referencia a las bases de la enfermedad, como hemos hecho nosotros en este estudio para la diabetes de tipo 2”, destaca el investigador David Torrents.

El continuo incremento de la producción de datos en biomedicina, mayoritariamente debido a los avances en las tecnologías de secuenciación del ADN y del ARN, permite la búsqueda de las bases genéticas y moleculares de las enfermedades con una rapidez y resolución sin precedentes. En condiciones normales, en un estudio genético típico, la generación (secuenciación o genotipación) de millares de perfiles genéticos de pacientes con una determinada enfermedad va seguido de análisis complejos que concluyen con descubrimientos que pueden informar del diagnóstico, pronosis o de los marcadores de tratamiento para la enfermedad. Después, estos datos se almacenan en grandes bases de datos como, por ejemplo, la *European Genome and Phenome Archive* (EGA), donde se someten a diferentes políticas de intercambio. Mientras la comunidad científica promueve a nivel mundial políticas de acceso abierto, respetando la privacidad y los derechos del paciente, algunos sectores optan por mantener privados estos datos, normalmente para evitar conflictos a nivel comercial y científico.

“Honestamente, nos sorprendió la cantidad de información adicional que se puede obtener con el reanálisis de los mismos datos mediante recursos computacionales y genéticos innovadores”, afirma Josep M. Mercader, co-supervisor de este trabajo.

Autores

Juntamente con el BSC-CNS, otras instituciones líderes a nivel mundial han contribuido a este estudio, incluyendo el [Instituto de Investigación Biomédica](#) (IRB, Barcelona), el [Hospital General de Massachusetts](#) (Boston), el [Imperial College](#) (Londres), el [Broad Institute of MIT and Harvard](#), y la [Universidad de Copenhague](#), entre otros.

Este estudio ha sido financiado por la beca SEV-2011-00067 del Programa Severo Ochoa, concedida por el Gobierno Español, y por una beca de investigación EFSD/Lilly.

Trabajo de referencia:

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 15 Jul 2024 - 09:04): <https://www.bsc.es/es/noticias/noticias-del-bsc/el-bsc-cns-identifica-nuevas-variantes-de-riesgo-para-la-diabetes-t-2-reanalizando-datos-p%C3%BAblicos>