

## Explorando la parte oscura del genoma

*PLOS Genetics* publica un estudio liderado por Alfonso Valencia y Daniel Rico y cuya primera autora es la investigadora del BSC Maria Rigau.



**Los autores del artículo han combinado los mapas genómicos de variantes de número de copias (CNV) con información de miles de genomas de diferentes poblaciones humanas para explorar las implicaciones funcionales de los intrones.**

**Los métodos desarrollados en este estudio muestran una relación directa entre mutaciones en intrones y variabilidad en poblaciones humanas.**

Uno de los mayores desafíos de la genómica es desvelar qué papel juega la parte “oscura” del genoma humano, para la que aún no ha sido posible encontrar funciones específicas. Es especialmente misterioso el papel que dentro de esa inmensa parte del genoma juegan los intrones. Los intrones, que representan en tamaño casi la mitad del genoma humano, son parte constitutiva de los genes que se alternan con las regiones que codifican las proteínas, llamadas exones.

*PLOS Genetics* publica el artículo *Intronic CNVs and gene expression variation in human populations* liderado por Alfonso Valencia, ICREA y director del departamento de Ciencias de la Vida del Barcelona Supercomputing Center-Centro Nacional de Supercomputación (BSC) y Daniel Rico del Instituto de Medicina Celular (Universidad de Newcastle, Reino Unido). Este trabajo ha analizado cómo los intrones se ven afectados por la variación en el número de copia (CNV en inglés). Las CNVs son mutaciones que resultan en la presencia (incluso en múltiples copias) o ausencia de regiones del genoma en distintas personas. La dificultad en la detección e interpretación de este tipo de mutaciones ha hecho hasta ahora imposible su análisis. Este equipo de investigación ha desarrollado la metodología para entender cómo las CNVs, concretamente cuando representan pérdidas de ADN en algunos individuos, afectan a los intrones.

Los resultados demuestran que los intrones tienden a perderse menos que otras regiones no codificantes de la parte oscura del genoma. Esto indica la presencia de una presión selectiva para que no se pierdan durante la evolución y se interpreta como una consecuencia de su posible importancia funcional. Confirmando esta hipótesis, este trabajo ha revelado que las pérdidas de fragmentos de intrones no ocurren en cualquier posición del intrón, sino que tienden a excluir aquellas partes de los intrones que contienen señales de regulación conocidas y por tanto tienen más probabilidad de afectar al organismo. El análisis de estas señales reguladoras ha requerido el estudio de su organización en la estructura tridimensional del núcleo de las células.

“Los datos estaban ahí, pero nadie había prestado atención: como no se suele dar importancia a los intrones, nadie se había dado cuenta de que más de 6.000 genes tienen intrones con tamaños variables en distintas personas”, comenta Maria Rigau, investigadora del BSC y principal autora del trabajo, y añade que “el tamaño de los genes importa, puesto que vemos un número significativo de genes en los que tener intrones más o menos largos afecta a la cantidad de ARN que se produce y podrían alterar la regulación de genes relacionados con enfermedades”.

David Juan, del Instituto de Biología Evolutiva (IBE, UPF-CSIC), explica cómo estos descubrimientos han sido posibles gracias a que los datos genómicos producidos se hacen públicos y pueden ser re-analizados, dando lugar a nuevos descubrimientos. “Es curioso, porque muchos investigadores tiran los intrones al contenedor de la basura durante sus análisis. Nosotros hemos “escarbado” en ese contenedor y hemos encontrado un tesoro en el que nadie había reparado. Por ello, queremos agradecer el trabajo de cientos de personas, tanto a los que han generado los datos, en particular el Consorcio Internacional de los 1000 Genomas, como a los que mantienen los recursos computacionales de altas prestaciones (HPC) que hacen posible este tipo de estudios”.

**Citation:** Rigau M, Juan D, Valencia A, Rico D (2019) *Intronic CNVs and gene expression variation in human populations*. PLoS Genet 15(1):e1007902. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1007902>

Barcelona Supercomputing Center - Centro Nacional de Supercomputación

---

**Source URL (retrieved on 3 Abr 2025 - 09:40):** <https://www.bsc.es/es/noticias/noticias-del-bsc/explorando-la-parte-oscura-del-genoma>