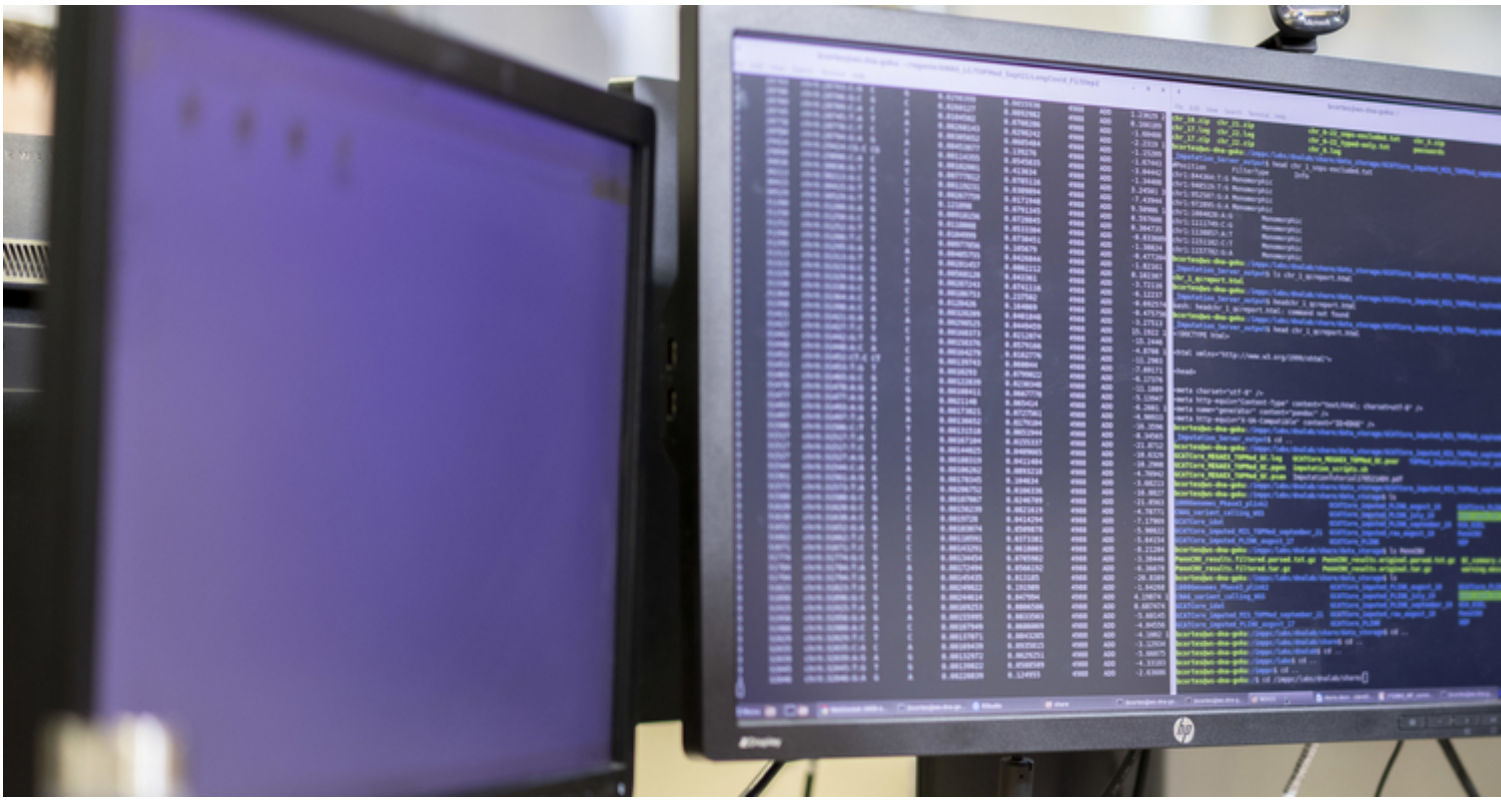
Published on *BSC-CNS* (https://www.bsc.es)

GCAT|Panel es el primer mapa genético completo de la población de la península ibérica que ayuda a identificar posibles causas genéticas de enfermedades comunes

El panel es fruto de una colaboración entre el GCAT|Genomes for Life del IGTP y el Barcelona Supercomputing Center



La secuenciación masiva del genoma de una muestra de miembros sanos de la población ha permitido proporcionar una herramienta genética para estudiar variantes complejas del genoma que pueden causar enfermedades comunes.

El panel permitirá a los investigadores que utilicen técnicas de secuenciación de bajo coste mejorar el descubrimiento y la interpretación de los cambios genéticos detrás de las enfermedades comunes con mayor facilidad

Investigadores del Instituto de Investigación Hermanos Trias (IGTP) y del Barcelona Supercomputing Center-Centro Nacional de Supercomputación (BSC) han elaborado el primer mapa genético de haplotipos de la población de la península ibérica, definiendo una herramienta, el panel GCAT, que permitirá entender mejor los cambios genéticos detrás de muchas enfermedades comunes. El trabajo, publicado en la revista *Nucleic Acids Research*, representa la caracterización más completa de la variación genética creada a partir de datos de la población española. Además, el grupo ha demostrado que el panel GCAT es eficaz para analizar poblaciones de todo el mundo.

El grupo estudió los genomas de 5.200 participantes que viven en Cataluña, de los cuales se estudió la secuencia completa del genoma (WGS) de 785 voluntarios con una alta cobertura de lectura (30X), junto con los registros clínicos de salud e información ambiental de todas las personas. “El resultado de este trabajo, el GCAT|Panel, ha derivado del primer estudio que utiliza la secuenciación para describir las complejas variantes genéticas del genoma en una cohorte poblacional en España. Ahora, esta herramienta está disponible para que los investigadores lo utilicen en estudios genéticos diversos, para buscar los mecanismos genéticos detrás de las enfermedades o en estudios evolutivos entre otros", explica Rafa de Cid, director científico del proyecto GCAT|Genomes for Life y coautor senior del estudio.

"Hemos aplicado la extensa batería de algoritmos disponible, junto a modelos de análisis de regresión estadística, para generar una nueva solución altamente sensible en forma de panel de haplotipos que contiene más de 35 millones de variantes, incluidas en más de 100.000 variantes estructurales", añade David Torrents, líder del Grupo de Genómica Computacional del BSC y profesor de investigación ICREA, el otro coautor senior.

El extenso trabajo lo firman tres primeros autores conjuntos, Jordi Valls-Margarit y Daniel Matías-Sánchez, del Departamento de Ciencias de la Vida del BSC, e Iván Galván-Femenía, del Laboratorio GCAT del IGTP y, actualmente, del Instituto de Investigación en Biomedicina (IRB Barcelona).

Variantes genéticas

Aunque muchos estudios sugieren que la genética desempeña un papel importante en muchas enfermedades comunes, la mayoría de los mecanismos todavía se desconocen. Cuando se secuenció el genoma humano en el año 2000, los científicos tenían finalmente el código genético, pero no el mapa con el que interpretarlo. Este estudio supone un gran paso adelante para tener ese mapa. La mayoría de las investigaciones sobre variantes genéticas se han centrado en los cambios de un sólo nucleótido, cuando se cambia una unidad básica de la cadena genética. Sin embargo, muchos de los cambios que hacen que las personas desarrollen enfermedades son más complejos, implican importantes inserciones o supresiones de material, cambiando o intercambiando secciones, por ejemplo; pero su papel en las enfermedades es mucho menos conocido y difícil de analizar. El equipo que trabaja en este estudio tiene ahora un mapa de casi tres veces más variantes de las identificadas hasta ahora. El conocimiento preciso disponible previamente a los participantes del GCAT|Panel permitirá conectar más fácilmente estas variantes con la enfermedad real. Este trabajo está en curso.

Rendimiento mejorado del panel de haplotipos GCAT|Panel

Los investigadores utilizaron el GCAT|Panel para la imputación *in silico* de las variantes estructurales en amplias muestras de individuos, observando una mayor eficiencia en comparación con otros paneles poblacionales. La aplicación de esta herramienta en la cohorte GCAT, junto con un estudio genético de asociación del genoma, identificó variantes genéticas complejas asociadas a la presencia de diversos rasgos biológicos y enfermedades. En concreto, detectamos la presencia de una variante genética de baja frecuencia, un elemento llamado AluYa5-element, que se asocia con la presencia de la moneuritis de las extremidades inferiores, que puede estar en la base de una rara enfermedad neuromuscular.

"La combinación de los riesgos genéticos con variantes simples que ya hemos identificado anteriormente en la cohorte GCAT y estos nuevos datos sobre variantes complejas contribuirán a la mejor comprensión de los mecanismos detrás de las enfermedades que tienen una herencia compleja", confirmó de Cid.

"Estos resultados realmente proporcionan un argumento adicional para utilizar técnicas de genómica de bajo coste y fácilmente reproducibles junto con paneles como el GCAT|Panel, que se derivan de una secuenciación completa del genoma, para encontrar el impacto de variantes más complejas y avanzar en nuestra comprensión de la base molecular de las enfermedades comunes", concluye Torrents.

GCAT|Genomes for Life Cohort: el poder de los voluntarios en la investigación

GCAT es un proyecto de investigación estratégica del IGTP financiado con fondos públicos. Iniciado hace diez años, el proyecto centra su objetivo en el estudio de las causas genéticas detrás de las enfermedades comunes, enfermedades con una herencia compleja.

El proyecto cuenta con la participación de 20.000 voluntarios de la población general de Cataluña, en el que los participantes aportan de forma voluntaria una muestra biológica e información detallada sobre su estilo de vida, dieta, medicación, así como de su historia clínica electrónica. El estudio que no revela la identificación de los participantes, trabaja con datos cifrados y permite su reuso, para poner los datos de todo el proyecto a disposición de la comunidad científica, en estudios como el ahora publicado, y siempre bajo un estricto protocolo de supervisión científica, ética y de acuerdo con la legislación actual de protección de datos.

El GCAT|Genomes for Life Cohort participa en proyectos internacionales contribuyendo al conocimiento de las causas moleculares de las enfermedades comunes, por ejemplo, ha participado en los grandes estudios genómicos que han identificado los factores de riesgo genéticos para la Covid-19.

El Barcelona Supercomputing Center: entender el *big data* es clave para la investigación médica

Los potentes recursos informáticos y el complejo diseño de estrategias para analizar los datos genómicos que ofrece el BSC han posibilitado la generación de este mapa. Este trabajo aumenta la resolución del mapa genético tanto en el número de variantes encontradas como en los tipos de variantes catalogadas. El ordenador MareNostrum del BSC y su entorno computacional fueron clave para esa investigación. Necesitó un total de 766.663 horas (CPU/h 3.418.524) de cálculo para completar el mapa.

Paper original

Jordi Valls-Margarit, Iván Galván-Femenía, Daniel Matías-Sánchez, Natalia Blay, Montserrat Puiggròs, Anna Carreras, Cecilia Salvoro, Beatriz Cortés, Ramon Amela, Xavier Farre, Jon Lerga-Jaso, Marta Puig, Jose Francisco Sánchez-Herrero, Victor Moreno, Manuel Perucho, Lauro Sumoy, Lluís Armengol, Olivier Delaneau, Mario Cáceres, Rafael de Cid, David Torrents, **GCAT|Panel, a comprehensive structural variant haplotype map of the Iberian population from high-coverage whole-genome sequencing**, *Nucleic Acids Research*, 2022;, gkac076, https://doi.org/10.1093/nar/gkac076

Este trabajo ha sido financiado por el Gobierno de España, la Generalitat de Catalunya y el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER, UE).

Barcelona Supercomputing Center - Centro Nacional de Supercomputación

---

Source URL (retrieved on *18 Abr 2025 - 23:20*): https://www.bsc.es/es/noticias/noticias-del-bsc/gcatpanel-es-el-primer-mapa-gen%C3%A9tico-completo-de-la-poblaci%C3%B3n-de-la-pen%C3%ADnsula-ib%C3%A9rica-que-ayuda