

[Inicio](#) > Un nuevo estudio del BSC analiza qué genes hacen que cada persona sea única y diferente

Un nuevo estudio del BSC analiza qué genes hacen que cada persona sea única y diferente

Por primera vez se ha estudiado la expresión de los genes en 46 tejidos y órganos de centenares de personas con diferentes características, como la edad, el sexo, la ascendencia genética o el peso.



La investigación aporta información fundamental sobre cómo la activación de estos genes cambia con la edad, entre hombres y mujeres o entre individuos de orígenes geográficos distintos, permitiendo un avance significativo hacia la medicina personalizada.

El estudio comprueba cómo la diabetes afecta al tejido nervioso e identifica por primera vez en humanos los genes específicos que cambian en los nervios de las personas diabéticas.

Este trabajo refuerza la posición del BSC como uno de los centros de referencia más importantes a nivel mundial en el análisis de datos biomédicos.

Investigadores del Barcelona Supercomputing Center - Centro Nacional de Supercomputación (BSC-CNS) han liderado un estudio, publicado en la revista [Cell Genomics](#), que por primera vez analiza la variación de la expresión de nuestros genes en órganos y tejidos del cuerpo humano en centenares de individuos con características diferentes. El trabajo nos ayuda a comprender cómo el comportamiento de nuestros genes nos

diferencia de los demás y aporta información fundamental para descifrar la biología humana y el funcionamiento de enfermedades como la diabetes.

La novedad principal del estudio es que se han analizado a la vez todos los genes del genoma en múltiples tejidos humanos teniendo en cuenta diversos rasgos tanto demográficos como clínicos, algo que no se había hecho hasta ahora. Los resultados revelan diferencias específicas en la expresión de esos genes en personas sanas según la edad, el sexo, la ascendencia genética (el origen geográfico de su genoma) y el índice de masa corporal (IMC), lo que permite valorar un posible riesgo y progresión de determinadas enfermedades.

La investigación, por tanto, nos permite conocer mejor qué nos hace únicos y cómo cambia el comportamiento de los genes entre personas de rasgos y características diferentes. Esto es importante, por ejemplo, a la hora de entender por qué algunas enfermedades se manifiestan de forma diferente en mujeres y en hombres o con la edad, lo que allana el camino hacia una medicina de precisión adaptada a las características de cada paciente.

Análisis de los 20.000 genes del genoma de 781 personas

La información genética que tenemos en todas las células del cuerpo es la misma. Lo que hace que cada célula actúe o sea diferente en los tejidos u órganos es la activación diferencial de los genes, lo que se conoce como expresión génica. El estudio del BSC ha analizado los más de 20.000 genes del genoma humano en 46 tejidos de 781 individuos participantes en el proyecto [GTEx \(The Genotype-Tissue Expression Project\)](#), para determinar cómo esa expresión génica varía en función de los rasgos y características de cada persona.

“La pregunta que intentábamos responder es: ¿cuál de estas características: sexo, edad, ascendencia, peso o enfermedad afecta más a la expresión de los genes?. Lo que hemos visto es que varía mucho entre los diferentes tejidos. Por ejemplo, con la edad, los tejidos que más cambian son las arterias. Entre hombres y mujeres, los que más varían son la tiroides y el tejido mamario mientras que las diferencias más importantes en función de la ascendencia genética las hemos encontrado en la piel”, asegura Marta Melé, líder del grupo de Transcriptómica y Genómica funcional del departamento de Ciencias de la Vida del BSC.

“En algunos tejidos, como el mamario, encontramos una interacción entre dos rasgos -la edad y el sexo- que indica que el envejecimiento del tejido mamario es diferente entre hombres y mujeres. Lo relevante del estudio es que no solo hemos detectado estas diferencias sino que se han identificado cuáles son los genes concretos que explican esta variación”, añade Melé.

La diabetes afecta especialmente al tejido nervioso

El estudio también ha analizado de qué manera la expresión de los genes cambia con la diabetes, una enfermedad que sufren 200 millones de personas y supone un importante problema de salud pública en todo el mundo. Los resultados manifiestan que la diabetes afecta especialmente al tejido nervioso por una dolencia conocida como neuropatía diabética, que uno de cada dos diabéticos acabará desarrollando en algún momento de su vida.

“Hemos comprobado que el efecto de la diabetes en los nervios es similar al de la edad. La diabetes envejece los nervios porque afecta a los mismos genes que la edad, de manera que el tejido nervioso de una persona joven diabética se parece al de una persona mayor”, destaca Raquel García, primera autora del estudio y miembro del grupo de Transcriptómica y Genómica funcional del BSC. “No solo vemos que el tejido nervioso está afectado sino que podemos identificar los genes que cambian específicamente en los nervios de los pacientes diabéticos, algo que no se había podido hacer hasta ahora en humanos”, añade.

La identificación de estos genes, involucrados en el impulso nervioso y la comunicación entre neuronas,

permite una mayor comprensión de los mecanismos que están implicados en la neuropatía diabética, lo que podría contribuir al desarrollo de nuevos tratamientos para una enfermedad que hasta hoy no tiene cura.

El BSC, referente mundial en el análisis de datos biomédicos

Uno de los principales retos del estudio ha sido el análisis computacional de la ingente cantidad de datos masivos procedentes del consorcio GTE_x, algo que solo ha sido posible gracias a la alta capacidad de cálculo del supercomputador MareNostrum 4 del BSC. “Solo para almacenar los datos de este proyecto, necesitaríamos 750 ordenadores portátiles como los que tenemos en casa”, indica José Miguel Ramírez, co-autor del artículo y miembro del grupo de Transcriptómica y Genómica funcional del BSC.

Esta investigación vuelve a poner de manifiesto la importancia de la computación de altas prestaciones en la investigación genómica y sitúa al BSC como uno de los centros de referencia más importantes a nivel mundial en el análisis de datos biomédicos.

En definitiva, el estudio supone un relevante avance en el conocimiento de nuestros genes, lo que abre la puerta a desarrollar una medicina personalizada y con un alto nivel de precisión. Si se conocen qué genes hacen que cada persona sea única y diferente, el diagnóstico de ciertas enfermedades podría ser más temprano y los tratamientos más adaptados a cada paciente en función de sus rasgos y del comportamiento de esos genes.

- **Referencia:** Raquel García-Pérez, Jose Miguel Ramirez, Aida Ripoll-Cladellas, et al. The landscape of expression and alternative splicing variation across humano traits, Cell Genomics, 2022, 100244, ISSN 2666-979X, <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2022.100244>
- **Foto:** Los investigadores del BSC Marta Melé y José Miguel Ramírez, coautores del estudio.

Barcelona Supercomputing Center - Centro Nacional de Supercomputación

Source URL (retrieved on 16 Ago 2024 - 21:48): <https://www.bsc.es/es/noticias/noticias-del-bsc/un-nuevo-estudio-del-bsc-analiza-qu%C3%A9-genes-hacen-que-cada-persona-sea-%C3%BA-nica-y-diferente>