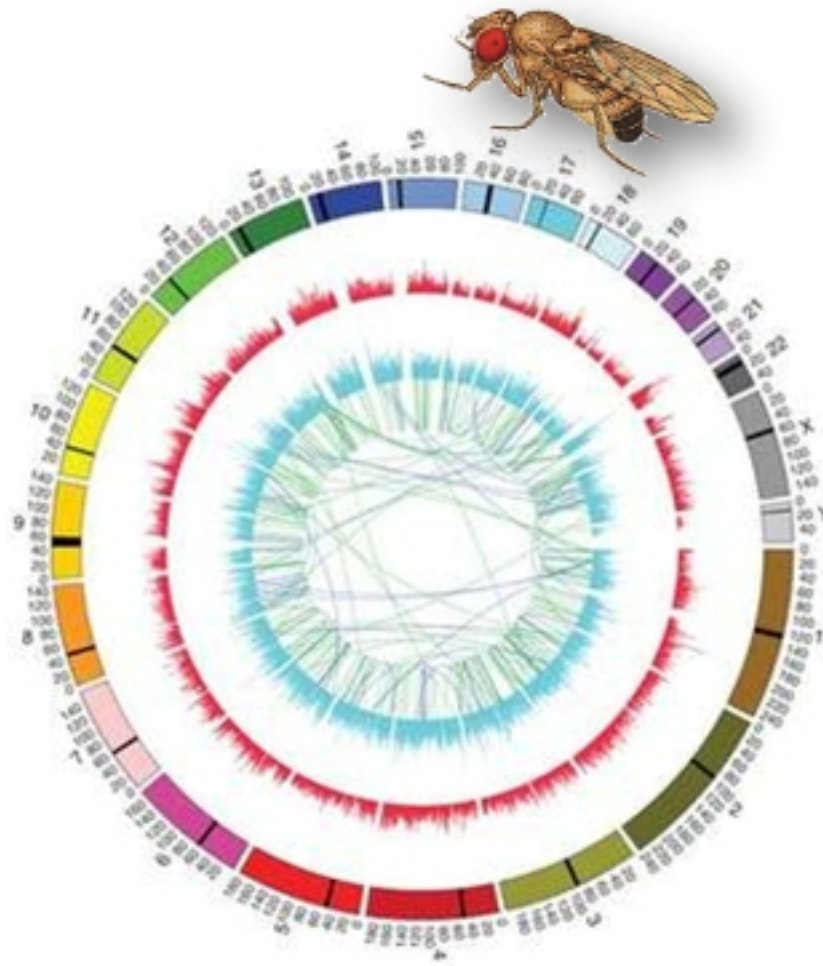


Avenços en l'estudi de la variació estructural dels genomes

11/2014 - **Biologia.** La segona fase d'un projecte genòmic internacional amb la participació d'investigadors de la UAB ha detectat i analitzat les variants estructurals de 205 genomes d'una població natural de la mosca del vinagre (*Drosophila melanogaster*). Els resultats mostren que els canvis estructurals del genoma que afegixen o eliminen DNA en el genoma són molt més freqüents i importants evolutivament del que es pensava. Les dades i recursos generats i posats a disposició de la comunitat científica permeten analitzar la relació entre les variacions en el genoma i els trets observables dels individus.



Els resultats de la segona fase del projecte internacional *The Drosophila Genetic Reference Panel*, amb la participació d'investigadors de la UAB, es van publicar el passat mes de juliol a la prestigiosa revista *Genome Research*. A la primera fase del projecte es van comparar 158 genomes d'una població natural de l'espècie model *Drosophila melanogaster* per analitzar les variants d'un únic nucleòtid (SNPs, vegeu [recull de premsa](#)). En aquesta segona fase s'ha ampliat el nombre de genomes analitzats a 205 i millorat la qualitat dels genomes acoblats, el que ha possibilitat la detecció i anàlisi de les variants non-SNPs, les anomenades variants estructurals del genoma.

Els canvis estructurals del genoma, que inclou insercions, delecions o duplicacions de segments de DNA, afegixen i/o eliminen DNA en el genoma, de manera que no només canvien el text genòmic com ho fan els SNPs, sinó també són responsables de la variació en la mida del genoma entre els individus d'una espècie i en última instància de la variació de la mida de genomes entre espècies. L'anàlisi poblacional de les variants estructurals no s'havia abordat fins recentment a causa de la impossibilitat tècnica de detectar-les i quantificar-les, i en aquest estudi s'ha dut a terme la descripció més completa dels patrons de variació estructural al llarg del genoma fins a la data. Els resultats mostren que els canvis estructurals del genoma són molt més freqüents i importants evolutivament del que s'havia pensat.

S'ha inferit la taxa de mutació de delecions i insercions al genoma, i s'ha vist que les delecions superen en 2,1 vegades la freqüència de producció d'insercions. Per al professor de la UAB Antonio Barbadilla, un dels autors de l'estudi, "aquesta taxa més elevada de delecions que d'insercions implicaria, considerant tota la resta igual, que la mida del genoma tendria a disminuir en aquesta espècie, el que no sembla que sigui així. Hi ha dues forces contraposades que eviten la reducció contínua del genoma per deleción. La primera és la selecció negativa, que és més intensa en les delecions que en les insercions, i per tant aquelles són eliminades preferentment per la selecció. La segona és la diferència en l'espectre de la distribució de mides:

les mutacions més grans solen ser insercions. El nostre estudi suggereix la hipòtesi que la mida del genoma en el llinatge d'aquesta espècie es manté més o menys constant per un equilibri mutació-mida-selecció entre delecions i insercions". S'ha observat també que les regions del genoma més variables per SNPs ho són també per variants estructurals. No sembla que la variació regional en taxa de mutació ni la major mutabilitat associada a les variacions estructurals siguin responsables d'aquesta correlació. La taxa de recombinació genètica (variable al llarg del genoma) sembla ser el factor fonamental. Les regions amb baixa o nul·la recombinació presenten menys variació tant d'SNPs com de non-SNPs perquè en aquestes regions qualsevol variant seleccionada arrossega amb ella altres variants lligades, reduint la variació de la població. A les regions amb alta recombinació les variants segreguen independentment entre si i per tant no es dona la reducció de la variació per arrossegament.

Les dades i recursos que s'han posat a disposició de la comunitat científica amb aquest projecte permeten endinsar-se en la nova disciplina que s'anomena Genètica de Sistemes, una aproximació integradora per a la comprensió del flux de la informació biològica subjacent als trets fenotípics complexos.

Antonio Barbadilla

Departament de Genètica i de Microbiologia, Institut de Biotecnologia i de Biomedicina "Vicent Villar Palasí"

Huang, Wen; Massouras, Andreas; Inoue, Yutaka; et al. [Natural variation in genome architecture among 205 *Drosophila melanogaster* Genetic Reference Panel lines](#). *Genome Research*. 24: 1193-1208. 2014. doi: 10.1101/gr.171546.113.