

ATENCIÓ: INFORMACIÓ EMBARGADA FINS DIJOUS 17 DE NOVEMBRE A LES 18 h A BARCELONA, ESPANYA (CET - Central European Time)

El projecte europeu BLUEPRINT celebra la publicació dels seus resultats en més de 40 articles científics

Els científics de BLUEPRINT publiquen una col·lecció de 25 articles a la revista Cell i en altres revistes d'alt impacte del grup editorial Cell Press i altres. Aquests articles formen part d'un paquet de 41 publicacions del Consorci Internacional de l'Epigenoma Humà (IHEC) del qual BLUEPRINT n'és membre.

Barcelona (Espanya), 17 de novembre de 2016. Saber que els diferents tipus de cèl·lules que formen el nostre cos deriven d'una sola cèl·lula i que tots ells contenen la mateixa seqüència d'ADN o genoma és un dels grans misteris de la biologia. Hem après molt de l'estudi del genoma humà, però només hem desvetllat parcialment els processos subjacents a la determinació cel·lular. La identitat de cada tipus de cèl·lula es defineix en gran mesura per una instructiva capa d'anotacions moleculars per sobre del genoma - l'epigenoma - que actua com un model únic per a cada tipus de cèl·lula i etapa de desenvolupament. A diferència del genoma, l'epigenoma canvia amb el desenvolupament de les cèl·lules i en resposta als canvis de l'ambient. Defectes en la lectura, l'escriptura o l'eliminació de les marques epigenètiques poden tenir un paper rellevant en moltes malalties. L'anàlisi exhaustiu dels epigenomes de cèl·lules sanes i cèl·lules anormals facilitarà noves formes de diagnosticar i entendre diverses malalties per, en última instància, obtenir millors resultats en la salut.

Ara, científics de tot el món en el Consorci Internacional de l'Epigenoma Humà (IHEC) publiquen de forma coordinada una col·lecció de 42 articles científics que aporten nova llum sobre aquests processos. Així mateix, impulsen la investigació global en el camp de l'epigenètica. D'aquests articles, 24 s'han publicat a la prestigiosa revista *Cell* i en altres revistes del grup *Cell Press*. Els 17 restants s'han publicat en altres revistes d'alt impacte.

Aquests treballs representen les investigacions més recents dels membres de l'IHEC al Canadà, la Unió Europea, Japó, Singapur, Corea del Sud i els Estats Units. La col·lecció de publicacions mostra els èxits i progressos científics realitzats per l'IHEC en les àrees més rellevants de les actuals investigacions en epigenètica.

"Tots aquests resultats en el marc del projecte Blueprint i l'International Human Epigenome Consortium contribueixen definitivament a completar els interrogants que encara tenim tot i comptar ja amb gran quantitat de dades genòmiques. Hem fet molts progressos des que vam començar a analitzar el primer genoma humà, però encara hi ha moltes preguntes per resoldre. Blueprint oferirà dades sorprenents relacionades amb els mecanismes cel·lulars, que podrien estar relacionats amb moltes malalties humanes", comenta el professor Roderic Guigó, cap de grup al Centre de Regulació Genòmica (CRG) de Barcelona i un dels investigadors principals del projecte europeu BLUEPRINT.

En resum: les troballes clau del conjunt d'articles que avui es publiquen

Les troballes clau de la investigació presentades en aquest paquet es poden agrupar en quatre grans categories. En un primer grup, el conjunt d'articles que presenten tot

d'aproximacions moleculars i computacionals per dilucidar les diferents marques epigenètiques de teixits que contenen diferents tipus cel·lulars. Investigadors del CRG dirigits per Roderic Guigó van contribuir en un dels treballs d'aquest grup. En particular, van participar en un document destinat a cartografiar *locus de caràcter quantitatiu* (QTL) que són gens que afecten la variació fenotípica d'un caràcter quantitatiu. I ho van fer per tres tipus diferents de cèl·lules del sistema immunitari. Els investigadors del CRG van utilitzar un mètode que va desenvolupar Guigó juntament amb els seus col·laboradors per identificar QTLs a nivell d'epigenètica i en un procés particular anomenat *splicing*. Els seus resultats contribueixen a obtenir un ampli atlas d'alta resolució dels canvis multi-òmic per als tres tipus principals de cèl·lules immunes humanes.

Un segon grup de publicacions destaca els importants esforços i inversions de BLUEPRINT per desenvolupar noves eines computacionals per a l'accés, la distribució i l'intercanvi de dades epigenòmiques a través de diversos canals a la comunitat, mantenint així la promesa de la Comissió Europea de maximitzar l'accés obert a la investigació que finança.

En una tercera categoria, es van utilitzar conjunts de dades produïdes per membres de BLUEPRINT per investigar els mecanismes moleculars subjacents en diferents processos cel·lulars del desenvolupament cel·lular normal i anormal. Aquestes dades podrien ajudar en el futur als metges permetent-los suggerir els tractaments més adequats per a cada pacient.

Un quart grup d'articles de la col·lecció utilitza informació epigenòmica per caracteritzar com l'organització nuclear i les variants genètiques afecten l'expressió dels gens i com aquests gens al seu torn contribueixen a la malaltia.

"BLUEPRINT ha produït més resultats científics i una major comprensió de les malalties de les cèl·lules sanguínies dels que podríem haver imaginat inicialment. Hem fet públiques les dades de més de 1000 bases de dades", diu el professor Hendrik Stunnenberg de la Radboud University, president del comitè científic de l'IHEC i coordinador del projecte europeu BLUEPRINT. "A més, hem forjat una aliança d'investigadors i empreses innovadores de tota Europa i, treballant estretament amb socis internacionals, ja veiem resultats que, amb el temps, milloraran les vides dels pacients".

Referència

La col·lecció completa d'articles científics de IHEC i Blueprint està disponible a: <http://www.cell.com/consortium/IHEC>

Sobre BLUEPRINT

El projecte *BLUEPRINT - A BLUEPRINT of Haematopoietic Epigenomes* és un projecte d'investigació a gran escala que rep prop de 30 milions d'euros de finançament de la Unió Europea. 42 universitats europees, instituts de recerca i empreses líders participen en una de les dues primeres iniciatives d'investigació d'alt impacte per rebre finançament de la UE. <http://www.blueprint-epigenome.eu>

Sobre IHEC

L'*International Human Epigenome Consortium* (IHEC) és un consorci mundial amb l'objectiu principal de proporcionar accés gratuït a alta resolució de mapes de l'epigenoma humà de referència per als tipus de cèl·lules normals i malaltes a la comunitat científica. Els membres de l'IHEC duen a terme projectes relacionats per millorar les tecnologies epigenòmiques, investigar la regulació epigenètica en els processos de la malaltia i explorar interaccions gen-ambient més àmplies en la salut humana. Els membres actuals de l'IHEC són: AMED-CREST

/ IHEC Team Japan; DLR-PT for BMBF German Epigenome Programme DEEP; CIHR Canadian Epigenetics Environment, and Health Research Consortium (CEEHRC); European Union FP7 BLUEPRINT Project; Hong Kong Epigenomics Project; KNIH Korea Epigenome Project; NIH / NHGRI ENCODE Project; NIH Roadmap Epigenomics Program; i Singapore Epigenome Project.

<http://ihec-epigenomes.org/>

Contacte per a mitjans:

Laia Cendrós, oficina de premsa, Centre de Regulació Genòmica (CRG)

Tel.+34 93 316 02 37 – Mòbil +34 607 611 798

E-correu: laia.cendros@crg.eu