

NOTA DE PRENSA

Barcelona, 5 de junio de 2018

Una nueva herramienta permite el análisis de células a gran escala

- **Investigadores del Centro Nacional de Análisis Genómico del Centro de Regulación Genómica (CNAG-CRG) han desarrollado una nueva herramienta computacional llamada BigScale, para analizar millones de células simultáneamente.**
- **En el estudio, que se publica en el número de junio de la revista científica *Genome Research*, se analizaron 1,3 millones de células y se descubrió una heterogeneidad nunca vista en poblaciones de células raras del desarrollo del cerebro en ratones.**

Una investigación liderada por [Holger Heyn](#) en el [Centro Nacional de Análisis Genómico del Centro de Regulación Genómica](#) (CNAG-CRG), presenta un sofisticado marco computacional para analizar los niveles de expresión de las células una a una, que permite procesar millones de células al mismo tiempo. El trabajo, que se publica en el [número actual de la revista científica *Genome Research*](#), presenta por primera vez una herramienta capaz de analizar tal cantidad de datos genómicos de células individuales. Este hallazgo ampliará drásticamente los límites de la investigación genómica de células individuales.

Todas las células del cuerpo humano comparten el mismo genoma, pero cada célula tiene el potencial de convertirse en un tejido o órgano específico gracias a la expresión de los genes. Científicos en todo el mundo intentan descubrir qué es lo que diferencia una célula de otra y uno de los mayores retos de la investigación genómica hoy en día es analizar muchas células para poder encontrar e identificar dichas diferencias. El análisis de células utilizando secuenciación de ARN ha sido crucial para afrontar este reto y ha revolucionado nuestro conocimiento sobre la complejidad de los tejidos, los órganos y los organismos. Estudiando la expresión de los genes en una misma célula, actualmente los científicos son capaces de describir la heterogeneidad de una muestra con una resolución sin precedentes y sin ningún conocimiento previo de su composición.

En consecuencia, los proyectos a gran escala de células individuales han permitido identificar nuevos tipos de células hasta ahora desconocidos y crear nuevos mapas celulares detallados. En el marco del proyecto [Human Cell Atlas](#) (el atlas de las células humanas), los investigadores esperan poder crear un atlas de todos los tipos de células que forman el cuerpo humano. De todos modos, este tipo de proyectos generan enormes cantidades de datos genómicos y analizarlos resulta uno de sus principales retos.

Un equipo de científicos del CNAG-CRG, en colaboración con investigadores de la Universidad Pompeu Fabra (UPF) y el Consorcio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), ha desarrollado un eficiente marco computacional que permite procesar experimentos de células individuales y a gran escala. El grupo ha comprobado el potencial de su herramienta procesando uno de los mayores estudios de células, y han analizado 1,3 millones de células del desarrollo del cerebro en ratones.

“BigSCale es extremadamente poderosa analizando genes específicos de cada tipo celular, lo que resulta realmente útil en la posterior interpretación de los datos del experimento” afirma Holger Heyn, jefe de equipo del CNAG-CRG y autor principal del estudio. La novedad de esta herramienta analítica llamada “BigSCale” reside en un modelo numérico que determina con gran sensibilidad las diferencias entre células. Una vez trazadas las diferencias entre células, se pueden agrupar en poblaciones de células para describir la complejidad celular en un tejido. Como se supone que todos los tejidos están formados por diferentes tipos y subtipos celulares, un análisis de estas características permite guiar una caracterización en profundidad y sin sesgos, y sin ninguna hipótesis inicial de los tipos de células que se encontrarán. Los genes que se expresen de forma distinta en una misma subpoblación ayudan al investigador a agrupar células y a conocer mejor la anatomía de un tejido o a describir las funciones de nuevos tipos celulares.

Además, la herramienta se diseñó para afrontar retos futuros de grandes conjuntos de datos. “Los costes para conseguir perfiles genéticos de cada célula están disminuyendo y estamos viendo que los estudios incrementan pues el número de células a estudiar” añade el Dr. Heyn. Así, un módulo de BigSCale permite el análisis de millones de células mediante una estrategia de circunvolución. En BigSCale, los transcriptomas (información sobre el genoma funcional) de cada una de las células, se agrupa, lo que reduce la gran cantidad de datos que se procesan.

Con esta nueva herramienta el grupo analizó uno de los mayores conjuntos de datos sobre expresión génica formado por 1,3 millones de células, datos disponibles sobre las células del desarrollo del cerebro en ratones en 10x Genomics. “BigSCale nos permitió profundizar en el proceso del desarrollo del cerebro de ratón y caracterizar sus tipos celulares, e incluso describir tipos celulares neuronales poco frecuentes” comenta Giovanni Iacono, el primer autor del trabajo. En concreto, el gran número de células permitió que los investigadores pudieran centrarse en una pequeña población de células transitoria, las llamadas células de Cajal-Retzius, y describir subestructuras importantes relacionadas con estadios de diferenciación, organización espacial y función celular. “BigSCale ofrece una solución muy potente para cualquier especie y es también aplicable fuera del contexto de secuenciación de ARN” explica el Dr. Heyn, y añade “Esperamos que pueda contribuir a la interpretación de estudios a gran escala como el proyecto Human Cell Atlas”.

Información sobre financiación: Este trabajo ha contado con el apoyo y la financiación de la Fundación Ramón Areces, la maratón “Todos somos raros, todos somos únicos”, las ayudas europeas Marie Curie, el Instituto de Salud Carlos III, el Ministerio de Economía, Industria y Competitividad, la Generalitat de Catalunya, y los Fondos Europeos para el Desarrollo Regional (FEDER).

Referencia: Iacono et al. bigSCale: an analytical framework for big-scale single-cell data. *Genome Research*. 2018. DOI: [10.1101/gr.230771.117](https://doi.org/10.1101/gr.230771.117)

About the Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG)

The CNAG-CRG is based in Barcelona and it is one of the largest European centers in terms of sequencing capacity. It was created in 2009 with the mission to carry out projects in nucleic acid analysis in collaboration with the national and international research community. It is a non-profit organization funded by the Spanish Ministry of Economy and Competitiveness, and the Catalan Government through the Economy and Knowledge Department and the Health Department. Since 2015 it is part of the Centre for Genomic Regulation (CRG).

The center focuses on sequencing and analysis projects in areas such as cancer genetics, rare disorders, host-pathogen interactions, *de novo* assembly and genome annotation, evolutionary studies and improvement of species of agricultural interest, in collaboration with universities, hospitals, research centers and companies in the sector of biotechnology and pharma.

About the Centre for Genomic Regulation (CRG)

The Centre for Genomic Regulation (CRG) is an international biomedical research institute of excellence, founded in December 2000 whose mission is to discover and advance knowledge for the benefit of society, public health and economic prosperity. The CRG believes that the medicine of the future depends on the groundbreaking science of today. This requires an interdisciplinary scientific team focused on understanding the complexity of life from the genome to the cell to a whole organism and its interaction with the environment, offering an integrated view of genetic diseases. Research at the CRG falls into four main areas: gene regulation, stem cells and cancer; cell and developmental biology; bioinformatics and genomics; and systems biology. The CRG also includes the Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG) that carries out projects in DNA sequencing and analysis.

Para más información y entrevistas:

Laia Cendrós

Oficina de prensa

Centro de Regulación Genómica (CRG) Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG)

laia.cendros@crg.eu

+34933160237 - +34607611798

Anna Borrell

Communication Assistant

anna.borrell@cnag.crg.eu

+34 934020580