

## **NOTA DE PREMSA**

Barcelona, 5 de juny de 2018

# **Una nova eina permet l'anàlisi de cèl·lules a gran escala**

- **Investigadors del Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica del Centre de Regulació Genòmica (CNAG-CRG) han desenvolupat una nova eina computacional anomenada BigScale, per analitzar milions de cèl·lules simultàniament.**
- **En l'estudi, que es publica aquest mes a la revista científica *Genome Research*, es van analitzar 1,3 milions de cèl·lules i es va descobrir una heterogeneïtat mai vista en poblacions de cèl·lules rares del desenvolupament del cervell en ratolins.**

Una investigació liderada per [Holger Heyn](#) al [Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica](#) del [Centre de Regulació Genòmica](#) (CNAG-CRG), presenta un sofisticat marc computacional per analitzar els nivells d'expressió de les cèl·lules una a una, que permet processar milions de cèl·lules al mateix temps. El treball, que es publica en el número vigent de la revista científica *Genome Research*, presenta per primera vegada una eina capaç d'analitzar aquesta quantitat de dades genòmiques de cèl·lules individuals. Aquesta descoberta ampliarà dràsticament els límits de la recerca genòmica de cèl·lules individuals.

Totes les cèl·lules del cos humà comparteixen el mateix genoma, però cada cèl·lula té el potencial de convertir-se en un teixit o òrgan específic, gràcies a l'expressió dels gens. Científics a tot el món intenten descobrir què és el que diferencia una cèl·lula d'una altra, i un dels principals reptes de la investigació genòmica actual és poder analitzar moltes cèl·lules alhora per poder trobar i identificar aquestes diferències. L'anàlisi de cèl·lules utilitzant seqüenciació d'ARN ha estat crucial per encarar aquest repte i ha revolucionat el nostre coneixement sobre la complexitat dels teixits, els òrgans i els organismes. Estudiant l'expressió dels gens en una mateixa cèl·lula, actualment els científics són capaços de descriure l'heterogeneïtat d'una mostra amb una resolució sense precedents i sense cap coneixement previ de la seva composició.

En conseqüència, els projectes a gran escala de cèl·lules individuals han permès identificar nous tipus de cèl·lules fins ara desconeguts i crear nous mapes cel·lulars detallats. En el marc del projecte [Human Cell Atlas](#) (l'atles de les cèl·lules humanes), els investigadors esperen poder crear un atles de tots els tipus de cèl·lules que formen el cos humà. Alhora, un altre repte en paral·lel és la gestió i l'anàlisi de la gran quantitat de dades genòmiques que aquest tipus de projectes generen.

Un equip de científics del CNAG-CRG, en col·laboració amb investigadors de la Universitat Pompeu Fabra (UPF) i el Consorci d'Investigació Biomèdica en Xarxa de Malalties Rares (CIBERER), ha desenvolupat un eficient marc computacional que permet processar experiments de cèl·lules individuals i a gran escala. El grup ha comprovat el potencial de la seva eina processant un dels estudis més grans de cèl·lules, i han analitzat 1,3 milions de cèl·lules del desenvolupament del cervell en ratolins.

"BigScale és extremadament poderosa analitzant gens específics de cada tipus cel·lular, quelcom que resulta realment útil en la posterior interpretació de les dades de l'experiment" afirma Holger Heyn, cap d'equip del CNAG-CRG i autor principal de l'estudi. La novetat d'aquesta eina analítica anomenada "BigScale" resideix en un model numèric que determina amb gran sensibilitat les diferències entre cèl·lules. Un cop traçades les diferències entre cèl·lules, es poden agrupar en poblacions de cèl·lules per descriure la complexitat cel·lular en un teixit. Com se suposa que tots els teixits estan formats per diferents tipus i subtipus cel·lulars, una anàlisi d'aquestes característiques permet guiar una caracterització en profunditat i sense biaixos, i sense cap hipòtesi inicial dels tipus de cèl·lules que es trobaran. Els gens que s'expressin de manera diferent en una mateixa subpoblació ajuden l'investigador a agrupar cèl·lules i a conèixer millor l'anatomia d'un teixit o a descriure les funcions de nous tipus cel·lulars.

A més, l'eina es va dissenyar per encarar reptes futurs de grans conjunts de dades. "Els costos per aconseguir perfils genètics de cada cèl·lula estan disminuint i estem veient que, en conseqüència, els estudis incrementen el nombre de cèl·lules a estudiar" afegeix el Dr. Heyn. Així, un mòdul de BigScale permet l'anàlisi de milions de cèl·lules mitjançant una estratègia de circumvolució. A BigScale, els transcriptomes (informació sobre el genoma funcional) de cadascuna de les cèl·lules, s'agrupen, reduint així la gran quantitat de dades que es processen.

Amb aquesta nova eina el grup va analitzar un dels majors conjunts de dades sobre expressió gènica format per 1,3 milions de cèl·lules, unes dades que són públiques gràcies a 10x Genomics. "BigScale ens va permetre aprofundir en el procés del desenvolupament del cervell de ratolí i caracteritzar-ne els tipus cel·lulars. Fins i tot vam descriure tipus cel·lulars neuronals poc freqüents" comenta Giovanni Iacono, primer autor del treball. En concret, el gran nombre de cèl·lules va permetre que els investigadors poguessin centrar-se en una petita població de cèl·lules transitòria, les anomenades cèl·lules de Cajal-Retzius, i descriure subestructures importants relacionades amb estadis de diferenciació, organització espacial i funció cel·lular.

"BigScale ofereix una solució molt potent per a qualsevol espècie i és també aplicable fora del context de seqüenciació d'ARN" explica el Dr. Heyn, i afegeix "esperem que pugui contribuir a la interpretació d'estudis a gran escala com el projecte Human Cell Atlas".

\*\*\*\*\*

**Referència:** 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)

**Informació sobre finançament:** Aquest treball ha rebut finançament i ha comptat amb el suport de la Fundació Ramón Areces, la marató "Todos somos raros, todos somos únicos", les beques de la UE Marie Curie, el Instituto de Salud Carlos III, el Ministerio de Economía, Industria y Competitividad, la Generalitat de Catalunya, i els Fons de Desenvolupament Regional Europeus (FEDER)

## **Sobre el Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica (CNAG-CRG)**

El Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica és un dels centres europeus més importants a nivell de capacitat de seqüenciació. Va ser creat el 2009 amb la missió de portar a terme projectes d'anàlisi de genoma en col·laboració amb la comunitat investigadora nacional i internacional. És una organització sense ànim de lucre finançada pel Ministerio de Economía, Industria y Competitividad i la Generalitat de Catalunya. Està ubicat al Parc Científic de Barcelona i des de l'any 2015 forma part del Centre de Regulació Genòmica (CRG).

El CNAG-CRG participa en projectes de seqüenciació i anàlisi de genoma en àrees com la genètica del càncer, malalties rares, interaccions hoste-patogen, assemblatge de novo i anotació del genoma, estudis evolutius i millora d'espècies d'interès agrícola, en col·laboració amb universitats, hospitals, centres de recerca i empreses del sector de la biotecnologia i la farmacèutica.

---

## **Sobre el Centre de Regulació Genòmica (CRG)**

El Centre de Regulació Genòmica (CRG) és un centre de recerca biomèdica d'excel·lència internacional, fundat el desembre de 2000, la missió del qual és descobrir i fer avançar el coneixement en benefici de la societat, la salut pública i la prosperitat econòmica. El CRG creu que la medicina del futur depèn de la recerca pionera d'avui. Això requereix un equip científic interdisciplinari centrat en la comprensió de la vida, del genoma a la cèl·lula i a l'organisme complet i la seva interacció amb l'ambient, oferint una visió integrada de les malalties genètiques. La recerca al CRG s'agrupa en quatre grans àrees: regulació gènica, cèl·lules mare i càncer; biologia cel·lular i del desenvolupament; bioinformàtica i genòmica; i biologia de sistemes. El CRG també inclou el Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica (CNAG-CRG) que duu a terme projectes de seqüenciació i anàlisi d'ADN.

---

### **Per més informació i entrevistes:**

**Laia Cendrós**

Oficina de premsa  
Centre de Regulació Genòmica (CRG)  
[laia.cendros@crg.eu](mailto:laia.cendros@crg.eu)  
+34933160237 - +34607611798

**Anna Borrell**

Communication Assistant  
Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG)  
[anna.borrell@cnag.crg.eu](mailto:anna.borrell@cnag.crg.eu)  
+34 934020580