

Barcelona / Sevilla / Madrid, lunes 16 de septiembre de 2024

Un proyecto con participación del CSIC une a 33 países para secuenciar el genoma de las especies europeas

- Participan investigadores del Instituto de Biología Evolutiva (IBE-CSIC-UPF), el Museo Nacional de Ciencias Naturales (MNCN-CSIC), la Estación Biológica de Doñana (EBD-CSIC) y el Instituto Botánico de Barcelona (IBB-CSIC)
- La iniciativa sentará las bases de un nuevo modelo inclusivo y equitativo para la genómica de la biodiversidad



Lagarto (*Acanthodactylus beershebensis*), una de las especies elegidas en el marco del proyecto. / SIMON JAMISON

Un nuevo proyecto liderado por el consorcio del Atlas Europeo de Genomas de Referencia (ERGA), el nodo europeo del Proyecto BioGenoma de la Tierra (EBP, por sus siglas en inglés), ha reunido a un grupo de investigadores e instituciones de 33 países para producir genomas de referencia de alta calidad de 98 especies europeas. Institutos del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) han tenido un papel clave

como nodo genómico de este proyecto piloto, participando en el establecimiento del más alto estándar para la secuenciación de las especies estudiadas, tanto vertebrados como invertebrados. Entre ellos, han intervenido científicos del Instituto de Biología Evolutiva (IBE-CSIC-UPF), el Museo Nacional de Ciencias Naturales (MNCN-CSIC), la Estación Biológica de Doñana (EBD-CSIC) y el Instituto Botánico de Barcelona (IBB-CSIC), así como el Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG) y el Barcelona Supercomputing Center (BSC), entre otros.

La iniciativa tiene como finalidad crear una base de datos de genomas de referencia de la más alta calidad para todos los animales, plantas y hongos europeos. Entre los muchos hitos del proyecto, se encuentran los primeros ensamblajes genómicos a nivel cromosómico de especies de Grecia, uno de los países con mayor biodiversidad de Europa. Especies como la lagartija de Creta y el siluro de Aristóteles fueron muestreadas por investigadores locales para producir genomas que ahora están disponibles para que cualquier persona en todo el mundo pueda acceder a ellos y estudiarlos.

“El proyecto piloto ha puesto de relieve los desafíos clave y ha posicionado a ERGA como un modelo para iniciativas de genómica de la biodiversidad descentralizadas, inclusivas y equitativas en todo el mundo”, como destacan los autores en una nueva colección de artículos de investigación publicados hoy en la revista *NPJ Biodiversity*.

Uno de los mayores desafíos que enfrentaba el consorcio era el de establecer un estándar de calidad en la extracción y procesamiento de ADN (ácidos nucleicos) para todas las especies del proyecto, que permitiera una secuenciación y análisis de datos de máxima calidad y que se pudiera compartir dentro de la comunidad científica. **Rosa Fernández**, investigadora principal del IBE, y actualmente miembro del comité ejecutivo de ERGA, ha participado en el establecimiento de este estándar, elevando la calidad de los genomas a una precisión de nivel cromosómico.

Hasta ahora, muchos de los esfuerzos genómicos han empleado técnicas como *Illumina*, *PacBio* o *Nanopore*, capaces de analizar secuencias cortas o largas de ADN que posteriormente se deben ensamblar para reconstruir el genoma de la especie estudiada. Pero esto no es suficiente para tener un genoma de la más alta calidad. El equipo del IBE ha dado un paso adelante empleando la novedosa técnica *Hi-C*, que permite secuenciar cromosomas completos y reconstruir la estructura tridimensional del genoma, optimizando los protocolos para especies no modelo que son complicadas de procesar en el laboratorio.

“El genoma se encuentra empaquetado como un ovillo dentro del núcleo celular. Con esta nueva técnica somos capaces de *deshacer* y *leer* el ovillo cromosoma a cromosoma. Además, conservamos la información del plegado, clave para descifrar cómo está ensamblado el genoma y sobre todo para poder reconstruir su estructura tridimensional”, explica **Fernández**.

El equipo de Fernández en el IBE, encabezado por **Judit Salces-Ortiz** y **Nuria Escudero** como piezas clave en la optimización de los protocolos, participó en la secuenciación de más de 14 genomas del proyecto piloto, acompañando a diversos grupos europeos en la puesta a punto de la técnica, tanto en especies vertebradas como invertebradas.

El proyecto pone el acento en la equidad y la inclusión, con el objetivo de que la investigación y los recursos genómicos sean accesibles, independientemente de las fronteras geográficas. Para muchos de los países e investigadores participantes, el proyecto ha supuesto la primera oportunidad de participar activamente en la generación de recursos genómicos de referencia de última generación para su biodiversidad nativa local.

"El programa nos ha permitido establecer una red de infraestructuras y colaboraciones entre grupos de investigación para generar genomas de alta calidad que nos está permitiendo abordar de forma más sencilla la secuenciación de nuevos genomas", enfatiza **Maria José Ruiz**, investigadora del CSIC en la EBD. Esta científica forma parte del comité de análisis de datos de ERGA, que tiene como objetivo mejorar el desarrollo de aplicaciones en genómica, establecer protocolos estándar de análisis de datos para diferentes grupos taxonómicos y fomentar la colaboración y el intercambio de conocimientos en el análisis de datos genómicos.

Esfuerzo europeo con impacto global

El proyecto piloto ERGA también ha logrado generar impulso y dar visibilidad a la creciente importancia de la genómica de la biodiversidad en Europa y en otros continentes. Los datos genómicos tienen un inmenso potencial para fundamentar acciones de conservación de especies en peligro de extinción y generar descubrimientos en los campos de la evolución, la salud humana, la bioeconomía, la bioseguridad y muchas otras aplicaciones.

Entre las especies secuenciadas por el proyecto se encuentra, por ejemplo, el mero argentino, una especie de pez comercialmente importante del Atlántico norte. Este nuevo genoma de referencia permitirá a los científicos realizar evaluaciones más precisas del estado genético de las poblaciones de la especie, lo que en última instancia orientará las decisiones de gestión para garantizar que las prácticas pesqueras sean sostenibles y responsables.

"Mientras la comunidad científica mundial se esfuerza por aprovechar todo el potencial de los datos genómicos, la creación de una red de colaboración a escala europea bajo el paraguas de ERGA acelera el progreso científico y facilita su traducción en beneficios tangibles para la biodiversidad", apunta la investigadora del MNCN, **Ana Riesgo**, coordinadora del proyecto en España junto a **Brent Emerson** y **Rosa Fernández**. "Además, la red ayuda a los investigadores en todas las etapas de su carrera a encontrar y compartir oportunidades de formación, colaboración y financiación", continúa.

"Este proyecto es también importante porque el acceso es equitativo. Uno de los objetivos era generar una red a nivel europeo que fuera lo más inclusivo posible e involucrara a países donde habitualmente los recursos para hacer estudios genómicos son limitados. Y esto se ha conseguido, haciendo asequible el acceso para todo el mundo", concluye **Ruiz**.

ERGA, parte del proyecto BioGenoma de la Tierra (EBP)

ERGA es el nodo europeo del Proyecto BioGenoma de la Tierra (EBP, por sus siglas en inglés). Para lograr su objetivo de secuenciar toda la vida eucariota en la Tierra, el EBP necesita de la participación mundial y nuevos modelos descentralizados de producción de genomas.

El proyecto piloto de ERGA ha demostrado que un modelo de producción de genomas totalmente distribuido, colaborativo y coordinado no sólo es factible, sino también eficaz, incluso a escala continental y sin una fuente central de financiación disponible. De hecho, la mayor parte del presupuesto del proyecto provino de esfuerzos de miembros individuales e instituciones asociadas, con apoyo adicional de socios de secuenciación y empresas de secuenciación comerciales que proporcionaron diversas contribuciones.

La iniciativa también ha ayudado a identificar y abordar los numerosos desafíos que implica trabajar a escala internacional. Entre estos desafíos se incluyen los obstáculos legales y logísticos que supone el envío de muestras biológicas a través de las fronteras, las disparidades de recursos entre países y la búsqueda de un equilibrio entre la descentralización y la necesidad de estandarización para garantizar que el proyecto produzca genomas de referencia de la más alta calidad posible.

Cartney A M Mc, Formenti G, Mouton A, (...) Fernandez R, (...) Mazzoni C J, et. al. **The European Reference Genome Atlas: piloting a decentralised approach to equitable biodiversity genomics; *npj Biodiversity***.

IBE-EBD-CSIC Comunicación

comunicacion@csic.es