

SEMINARI 02/12- ADVANCES IN CONSERVATION GENOMICS DRIVEN BY REFERENCE GENOMES

Cinta Pegueroles Queralt

Nos ha explicado su trayectoria profesional y ha comentado como ha pasado del wet lab a la bioinformática para poder analizar los datos, no crearlos. Aunque ahora hace de todo, pero le gusta más la bioinformática, para su sorpresa, ya que lo probó por hacer algo distinto a lo que hacía.

Ella se dedica a genómica de poblaciones y evolución, también es profesora asociada.

En su grupo estudian especies no modelo. Estos son más difíciles de estudiar debido a la ausencia de genomas de referencia y muchos estudios de estos organismos, por ejemplo las tortugas o los erizos de mar, algunos ejemplos que ella nos ha dado.

Si es cierto, que avances recientes en la secuenciación y algunas herramientas genómicas y técnicas de imagen han reducido las barreras técnicas anteriores permitiendo estudiar ciertamente estos organismos.

Para ello han usado los genes BUSCO (genes ortólogos entre distintas especies que se conservan debido a su importante relación con la supervivencia del organismo).

Ahora pueden usar para ello NGS, ensamblaje de novo, tecnologías de lectura larga, WGS y RRS (se basa en amplificar y tener un buen coverage de una zona específica conservada para luego poder ir extrapolando con especies cercanas. La anotación, al no haber guidelines tienen diferente calidad entre ellas.

Se respaldan en la EBP (Earth Biogenome Project) que se integra en la ERGA (European Reference Genome Atlas) el cual es una respuesta científica a las amenazas actuales de la biodiversidad (200.000 especies europeas están en peligro de extinción) obteniendo genomas de referencias de especies lo cual proporciona una visión más completa de la base genética de cada especie y permiten comprender el funcionamiento de la diversidad. Esta propuesta permite generar recursos genómicos completos de alta calidad a gran escala.

Quieren tener un genoma completo, acurado, a nivel cromosómico y si es posible tener dos copias por cada cromosoma, para eso usan una mezcla de long reads y contact reads.

En esta organización hay una gran comunidad de alrededor de Europa, muchos comités como el SAC, SSP, ELSI, ITIC, CS... Y uno de los más representativos el EBP que se ha referido Cinta pero hay otras iniciativas afiliadas como Atlasea, Yggdasil, LIB, Darwin Tree Life...

Q&A

¿Cuánto tiempo se tarda en secuenciar estas especies no modelo? Depende de la especie, en un vertebrado es más fácil porque son más grandes de forma que tienes más muestra y no tienen interferencias en el DNA obtenido, la anotación tiene mucha información de algunos individuos relacionados, en 3 meses puedes tenerlo. Si son otras especies más pequeñas son más difíciles y es un proceso mucho más largo.

A genome atlas of european biodiversity. (s. f.). Erga. <https://www.erga-biodiversity.eu/>

Non-model organisms - Latest research and news | Nature. (2025, 14 octubre). Nature. <https://www.nature.com/subjects/non-model-organisms>

Russell, J.J., Theriot, J.A., Sood, P. *et al.* Non-model model organisms. *BMC Biol* 15, 55 (2017). <https://doi.org/10.1186/s12915-017-0391-5>