

Alteracions en els cromosomes ajuden a explicar per què les persones obeses solen desenvolupar malalties com l'asma o la diabetis

El vincle entre l'obesitat i altres patologies podria deure's a les inversions cromosòmiques

Barcelona, 28 de maig de 2020- Les persones amb obesitat sovint desenvolupen malalties com ara la hipertensió, l'asma, la diabetis o la depressió. Malgrat que nombrosos estudis epidemiològics suggereixen que existeix una relació entre l'obesitat i l'aparició d'aquestes patologies, fins al moment **es desconeixia si l'obesitat era causa, conseqüència o fruit de les mateixes condicions genètiques que aquestes comorbilitats**. Ara, un estudi liderat per [l'Institut de Salut Global de Barcelona \(ISGlobal\)](#), centre impulsat per la Fundació "la Caixa", ha identificat **diferents canvis en l'estructura dels cromosomes que expliquen la tendència a desenvolupar obesitat juntament amb altres malalties**. La recerca, publicada recentment a l'*American Journal of Human Genetics*, sorgeix de la col·laboració amb la Universitat Pompeu Fabra (UPF), la Universitat d'Adelaida, el Centre del Genoma d'Estònia i el Centre de Supercomputació de Barcelona.

Utilitzant dades de **més de 400.000 individus**, l'estudi ha identificat les inversions cromosòmiques com les responsables de la **susceptibilitat compartida entre l'obesitat i certes malalties relacionades**. "Les inversions cromosòmiques són reordenaments que provoquen que un segment de l'ADN s'escriu en sentit invers, és a dir, l'orientació d'aquest fragment és l'oposada a la qual segueix la seqüència d'ADN de referència", afirma **Juan Ramón González**, primer autor i coordinador de l'estudi i cap del Grup de Bioinformàtica en Epidemiologia Genètica d'ISGlobal. "Aquest tipus de mutacions poden **alterar la funció de diversos gens** situats a l'interior o prop de les regions invertides. Per això, les inversions fan més susceptibles a algunes persones a presentar malalties que sovint apareixen juntes, com succeeix amb l'obesitat i la hipertensió, per exemple".

D'acord amb els resultats de la recerca, algunes inversions habituals en la població són més freqüents en **persones obeses amb almenys una de les patologies relacionades**. De fet, l'equip investigador ha identificat **tres inversions cromosòmiques que són freqüents en persones amb obesitat i asma, obesitat i hipertensió i obesitat i depressió**.

"Aquest és el primer estudi que avalua minuciosament el paper que juguen les inversions comunes en diferents trets humans", comenta González, qui, amb el seu equip, ha invertit deu anys de treball intens en el desenvolupament d'eines bioinformàtiques que permetin estudiar aquest tipus d'alteracions, fins a la data impossibles d'analitzar a gran escala.

Obesitat i diabetis

Entre les troballes de l'estudi, destaca l'augment de la freqüència en persones obeses i diabètiques d'una **inversió situada en el cromosoma 8**. "Vam observar aquest fenomen en la gran cohort de població del biobanc del Regne Unit i el vam validar en els consorcis de diabetis més grans a nivell global (70KforT2D)", assegura **González**. "Vam anar més enllà i vam establir els **possibles mecanismes moleculars** pels quals aquesta inversió pot relacionar les dues malalties". Segons descriu l'article, aquesta inversió pot canviar l'expressió

gènica o alterar l'efecte que certes variants genètiques tenen en l'expressió de gens clau per a la obesitat i altres que **regulen la de la insulina**, possiblement provocant diabetis.

L'obesitat és una malaltia complexa cada vegada més abundant en la societat i les patologies que l'acompanyen deterioren la qualitat i l'esperança de vida de les persones que les pateixen. “Els nostres resultats llancen llum sobre les complexes relacions entre l'obesitat i les seves comorbilitats i defineixen una **via causal** entre les inversions cromosòmiques i el desenvolupament d'una malaltia tan prevalent com és la diabetis en persones amb obesitat,” conclou **González**.

Referència

Juan R González, Carlos Ruiz-Arenas, Alejandro Cáceres, Ignasi Morán, Marcos López-Sánchez, Lorena Alonso, Ignacio Tolosana, Marta Guindo-Martínez, Josep M Mercader, Tonu Esko, David Torrents, Josefa González, Luis A Pérez-Jurado. *Polymorphic inversions underlie the shared genetic susceptibility of obesity-related diseases. American Journal of Human Genetics*, Maig 2020. DOI: 10.1016/j.ajhg.2020.04.017

Sobre ISGlobal

L'Institut de Salut Global de Barcelona (ISGlobal) és el fruit d'una aliança innovadora entre la Fundació "la Caixa" i institucions acadèmiques i governamentals per contribuir a l'esforç de la comunitat internacional amb l'objectiu de fer front als reptes de la salut en un món globalitzat. ISGlobal consolida un node d'excel·lència basat en la recerca i l'assistència mèdica que té el seu origen en els àmbits hospitalari (Hospital Clínic i Parc de Salut MAR) i acadèmic (Universitat de Barcelona i Universitat Pompeu Fabra). El seu model de treball aposta per la translació del coneixement generat per la ciència a través de les àrees de Formació i Anàlisi i Desenvolupament Global. ISGlobal està acreditat com a "Centre d'Excel·lència Severo Ochoa" i és membre del Programa CERCA de la Generalitat de Catalunya.

Prensa ISGlobal

Carol Pozo

carolina.pozo@isglobal.org

93 214 73 33 / 696 91 28 41

Pau Rubio

pau.rubio@isglobal.org

93 214 73 33 / 696 91 28 41

Àrea de Comunicació de la Fundació "la Caixa"

Irene Roch

iroch@fundaciolacaixa.org

93 404 60 27 / 669 457 094

Una iniciativa de:

