



Una eina per mapar mutacions a l'interactoma

Investigadors de l'Institut de Recerca Biomèdica (IRB Barcelona) han desenvolupat una eina per explorar com les alteracions patològiques en més de 2.000 proteïnes afecten les funcions biològiques en què estan implicades. L'eina rep el nom de dSysMap (mapa sistèmic de malalties) i permet veure quins gens són coincidents en les diverses patologies i veure les relacions funcionals entre diferents patologies. Com explica Patrick Aloy, investiga-

dor ICREA de l'IRB Barcelona, les mutacions més importants acostumen a estar a la superfície de la proteïna, en àrees d'interactuació amb altres proteïnes. Per tant, dSysMap permet realitzar una anàlisi sistèmica que "facilita detectar relacions que abans s'escapaven". Aquesta eina s'acaba d'incorporar al consorci mundial Pan-Cancer, en el qual s'estan analitzant 4.000 genomes de pacients amb diferents tipus de tumors. **P23**



► 9 Marzo, 2015

Una eina computacional per mapar mutacions patològiques a l'interactoma

L'eina dSysMap, desenvolupada a l'IRB Barcelona, s'incorpora al consorci mundial Pan-Cancer

JOSÉ A. RODRÍGUEZ
Barcelona

Investigadors de l'Institut de Recerca Biomèdica (IRB Barcelona) han presentat a *Nature Methods* una eina computacional que permet avançar en la comprensió de les causes genètiques de malalties complexes com ara el càncer, l'Alzheimer o la diabetis. L'eina rep el nom de dSysMap (mapa sistèmic de malalties) i permet explorar com les alteracions patològiques en més de 2.000 proteïnes afecten les funcions biològiques en què estan implicades. A més, aquesta eina s'acaba d'incorporar al consorci mundial Pan-Cancer d'anàlisi de tumors humans.

Com explica Patrick Aloy, investigador ICREA de l'IRB Barcelona, "normalment, les mutacions genètiques que causen patologies s'estudien de manera aïllada". Gràcies a dSysMap, "es poden mapar les mutacions patològiques a l'interactoma, és a dir, el conjunt d'interaccions entre els gens i les proteïnes".

Els experts han introduït en una plataforma web oberta (els científics d'arreu del món hi poden incorporar les seves dades de forma totalment anònima) les més de 23.000 mutacions genètiques que es coneixen avui dia que afecten la funció de 2.000 proteïnes. A més, han col·locat aquestes proteïnes mutades sobre el mapa d'interaccions conegudes entre proteïnes humanes. Aquesta eina permet veure quins gens són coincidents



Aloy diu que, gràcies a dSysMap, "els diferents grups de Pan-Cancer podran obtenir una visió més global dels efectes de les mutacions en els processos biològics implicats".

en les diverses patologies i veure les relacions funcionals entre diferents patologies. "Es pot veure a quina regió de la proteïna falla l'aminoàcid i amb quina altra proteïna està interactuant aquesta proteïna per realitzar una determinada funció", assenyala Aloy.

Generadora d'hipòtesis

Per exemple, continua aquest expert, una mutació en el centre de la proteïna pot *espatllar-la* completament. "Però les

mutacions més importants acostumen a estar a la superfície de la proteïna, en àrees d'interactuació amb altres proteïnes". Per tant, dSysMap permet realitzar una anàlisi sistèmica que "facilita detectar relacions que abans s'escapaven", comenta Aloy.

Segons aquest investigador, "dSysMap és una mena de generadora d'hipòtesis de relacions entre patologies i a més aporta detalls mecànics moleculars per poder entendre millor

malalties complexes de base genètica, que són la majoria, com càncer, Alzheimer o diabetis". Actualment, dSysMap integra informació de 2.804 malalties complexes.

D'altra banda, aquesta eina s'ha incorporat a Pan-Cancer, un projecte de caràcter internacional en el qual s'estan analitzant 4.000 genomes de pacients d'arreu del món amb diferents tipus de tumors per identificar i comprendre les causes dels processos tumorals.