

La vida al nostre planeta ha anat evolucionant des de l'aparició dels organismes més senzills, sotmesa a un degoteig constant de canvis i innovacions, que han contribuït a la impressionant complexitat i diversitat que coneixem avui en dia. Mentrestant, la curiositat dels éssers humans per a resoldre els fonaments biològics que han permès l'aparició d'aquestes innovacions, així com el seu significat evolutiu, no han fet més que créixer. Per a entendre com s'organitza la vida, però, necessitem conèixer en profunditat com funciona l'engranatge molecular que ens pot donar accés al seu codi secret, el genoma.

Vivim en un present de grans avenços tecnològics en tots els àmbits i, específicament, en les ciències de la vida, entre els quals els dedicats al desenvolupament de noves tècniques de seqüenciació del DNA. Més que mai, ens podem permetre plantejar-nos estudiar detalladament els racons més inaccessibles del genoma eucariota, intractables fins ara. A més, necessitem conèixer, quantificar i catalogar la biodiversitat actual, ja que sols així podrem començar a pensar a mitigar l'emergència global que genera l'activitat humana, responsable de la pèrdua d'hàbitats i de moltes de les espècies que hi viuen.

La revolució genòmica actual ha propiciat la creació de consorcis internacionals com l'Earth BioGenome Project (EBP), que neix amb l'objectiu comú de seqüenciar aproximadament dos milions de plantes, animals, fongs i organismes unicel·lulars eucariotes. La creació d'una gran biblioteca digital de genomes de referència serà d'una importància enorme per a controlar i protegir els ecosistemes i els serveis que proveeixen, però també per a fer front a la propagació de patògens, entre altres funcions. La iniciativa catalana per a l'EBP (CBP), impulsada per l'Institut d'Estudis Catalans, té per objectiu contribuir a aquest gran catàleg internacional amb l'estudi d'espècies d'interès en els territoris de llengua catalana. En aquest volum, presentem un recull de treballs liderats per investigadors i investigadores associats a aquesta iniciativa, que ens mostren, entre d'altres, alguns dels avenços tecnològics més recents en la seqüenciació genòmica, contribucions a l'elaboració de catàlegs de recursos genòmics i l'estudi dels mecanismes moleculars responsables de la diversitat genòmica que coneixem actualment, tot posant en rellevància les seves implicacions a escala evolutiva i el seu impacte en la societat.

JAUME PELLICER  
Institut Botànic de Barcelona

Les tècniques de seqüenciació massiva, tant de seqüències curtes (el màxim exponent de les quals són les plataformes Illumina) com de seqüències llargues (les plataformes de Pacific Biosciences —PacBio— i d'Oxford Nanopore Technologies —ONT— són les més conegudes), en combinació amb les tècniques de captura de la conformació dels cromosomes (Hi-C), han permès caracteritzar el genoma d'un organisme, cromosoma a cromosoma i de telòmer a telòmer. Durant molts anys, l'accés a aquest tipus de tecnologies s'ha centrat en l'estudi d'organismes model, en humans, atesa la gran inversió econòmica que portava associada aquesta recerca. Sens dubte, la proliferació de plataformes de seqüenciació i de tècniques moleculars ha abaratit els costos de producció de dades genòmiques considerablement, i l'ha fet molt més accessible a la comunitat científica i, consegüentment, ha obert un ventall incomparable d'oportunitats per entendre com mai abans hauríem pogut imaginar la biodiversitat que ens envolta. En paral·lel, la producció massiva d'un volum de dades genòmiques ha requerit una millora considerable de la logística i la manipulació d'aquestes dades. Els avenços, en aquest sentit, també han sigut força importants, amb el desenvolupament d'un gran nombre d'eines i de fluxos de treball bioinformàtics. Actualment, la computació d'alt rendiment en clústers i superordinadors està en evolució constant, cosa que permet processar de manera molt més eficient aquestes dades massives. Les condicions són, sens dubte, les ideals per expandir el nostre coneixement de la genòmica dels organismes, més enllà d'un grapat d'espècies, al conjunt de la biodiversitat.

Un dels projectes amb més repercussió mundial ha estat la seqüenciació del genoma humà, els resultats del qual ofereixen un marc incomparable per conèixer a fons com funciona el nostre organisme i que ha suposat grans avenços i aplicacions en els camps de la medicina i l'evolució, entre altres. Nosaltres, però, som solament una petita fracció de l'entorn, una peça més de l'engranatge global. No obstant això, hem influenciat en gran manera la dinàmica global del planeta, i ara vivim en un present en què cada vegada som més conscients de la influència del canvi climàtic a les nostres vides i de l'impacte devastador que té en el conjunt de la biodiversitat que ens envolta. S'han engegat multitud de projectes per a la seqüenciació de genomes complets de tots els organismes coneguts i els que encara ens queden per conèixer. Les repercussions d'aquestes iniciatives i d'aquests consorcis ja són massives. Més enllà del saber per saber, l'ús d'eines genòmiques té un potencial crític per a la comprensió dels mecanismes que governen l'origen i el manteniment de la biodiversitat, en aquest nostre món canviant, i podran proporcionar-nos les eines necessàries per mitigar els efectes nefastos del canvi global.

LISA POKORNY  
Institut Botànic de Barcelona