



Editorial

## Comprendiendo qué es el Pan genoma

## Understanding what Pan Genome is

Brunotto Mabel

Universidad Nacional de Córdoba, Facultad de Odontología, Argentina.

\*Correspondencia a/Corresponding to:

Dra. Mabel Brunotto

Universidad Nacional de Córdoba, Facultad de Odontología,

Departamento de Biología Bucal

Correo electrónico/E-mail: mabel.brunotto@unc.edu.ar

Citation: Brunotto M. Comprendiendo qué es el Pan genoma. Rev Fac Odont (UNC). 2024; 34 (1):1-2

doi: 10.25014/revfacodont271.2024.34.1.1

<https://revistas.unc.edu.ar/index.php/RevFacOdonto>

### Abstract

The term Pangenome began to be used in 2005, and its meaning is complete from the Greek pan. It was first studied in bacteria and, in this context, the term refers to a central genome that contains the genes present in all strains, and a dispensable genome that is made up of genes absent in one or more strains and genes that are exclusive of each strain of the same species, thereby capturing the entire gene content of a species

Key words: pangenome

### Resumen

El término *Pangenoma* se comenzó a utilizar en el año 2005<sup>2</sup>, y su significado es *completo* del griego *pan*. Se estudio primeramente en bacterias y, en este contexto, el término hace mención a un *genoma central* que contiene los genes presentes en todas las cepas, y un *genoma prescindible* que se compone de genes ausentes en una o más cepas y de genes que son exclusivos de cada cepa de la misma especie, con lo cual se captura la totalidad del contenido génico de una especie

Palabras clave: pangenoma

A partir del lanzamiento del Proyecto Genoma Humano, hace tres décadas, la genómica ha ido adquiriendo progresivamente un papel central tanto en la investigación básica como traslacional<sup>1</sup>. Estudios realizados en estas áreas han demostrado su utilidad para ser utilizados en la atención clínica. En el futuro, los avances en el desarrollo de tecnología, nuevos hallazgos

biológicos y aplicaciones clínicas conducirán a una integración más generalizada de la genómica en casi todas las áreas de la investigación biomédica. Y permitirán la adopción de la genómica en las principales prácticas de la medicina / odontología y de salud pública.

En este contexto y continuando con lo obtenido en el Proyecto Genoma Humano, se iniciaron estudios en bacterias de su *Pangenoma*.

El término *Pangenoma* se comenzó a utilizar en el año 2005<sup>2</sup>, y su significado es *completo* del griego *pan*. Se estudio primeramente en bacterias y, en este contexto, el término hace mención a un *genoma central* que contiene los genes presentes en todas las cepas, y un *genoma prescindible* que se compone de genes ausentes en una o más cepas y de genes que son exclusivos de cada cepa de la misma especie, con lo cual se captura la totalidad del contenido génico de una especie.

En los procariontes se ha encontrado que los genes únicos constituyen entre el 20 % y el 40 % del Pan-genoma. Estas diferencias a menudo contribuyen a la patogenicidad, la resistencia a los medicamentos y otros fenotipos de interés en la salud humana; por lo tanto, el análisis de los genomas prescindibles versus básicos puede ayudar a explicar estos fenotipos<sup>2</sup>.

Mientras que el Pangenoma eucariota es más complejo dado que más del 50% del genoma pueden ser secuencias intrónicas. Por otra parte, es conocido que los eucariotas no intercambian ADN tan libremente como lo hacen las bacterias, por lo cual su contenido genético sea mucho más estable. Para una especie como la humana, en la que los exones ocupan solo ~2% del genoma, un pan-genoma compuesto solo por secuencias exónicas solo daría escasa información sobre las diferencias dentro de las especies<sup>3</sup>.

Por lo tanto, un pan-genoma eucariótico incluye todas las secuencias de ADN en una colección de genomas, no solo los genes. Sin embargo, los estudios de pan-genomas eucariotas suelen utilizar los términos genes núcleo y genes prescindibles.

Para realizar estos estudios a nivel humano, se creó el Consorcio de Referencia del Pangenoma Humano (*HPRC-humanpangenome.org*), cuyo objetivo es crear un genoma de referencia humano más sofisticado y completo con una representación de telómero a telómero basada en gráficos de la diversidad genómica global; y fomentar una alianza internacional de referencia del pangenoma humano que involucra activamente a las diversas poblaciones que busca representar<sup>1,3</sup>

En el año 2023, este consorcio ha dado a conocer el primer mapa de referencia del pangenoma humano<sup>3</sup>. Este primer mapa contiene 47 conjuntos diploides en fases de una cohorte de individuos genéticamente diversos<sup>3</sup>. Esta nueva forma de abordar la genética, considerando las variaciones poblacionales, puede permitir entender la diversidad genotípica que estas presentan.

Además, a través de la comprensión de los conceptos de supragenoma / pangenoma se puede abordar la pluralidad bacteriana y avanzar en el desarrollo de marcadores diagnósticos, mejorar las prácticas terapéuticas y obtener nuevas y mejores vacunas<sup>4</sup>.

#### Conflicto de intereses/Conflict of interest

El autor declara que no existen conflictos potenciales de interés con respecto a la autoría y / o publicación de este artículo.

The author declares no potential conflicts of interest with respect to the authorship and/or publication of this article.

#### Referencias

1. Wang T, Antonacci-Fulton L, Howe K, et al. The Human Pangenome Project: a global resource to map genomic diversity. *Nature*. 2022;604(7906):437-446. doi:10.1038/s41586-022-04601-8
2. Tettelin H, Masignani V, Cieslewicz MJ, et al. Genome analysis of multiple pathogenic isolates of *Streptococcus agalactiae*: implications for the microbial "pan-genome" *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2005;102(39):13950-13955. doi:10.1073/pnas.0506758102
3. Liao WW, Asri M, Ebler J, et al. A draft human pangenome reference. *Nature*. 2023;617(7960):312-324. doi:10.1038/s41586-023-05896-x
4. Hammond JA, Gordon EA, Socarras KM, Chang Mell J, Ehrlich GD. Beyond the pan-genome: current perspectives on the functional and practical outcomes of the distributed genome hypothesis. *Biochem Soc Trans*. 2020;48(6):2437-2455.



**Publisher's Note:** This article is an open access article distributed under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution(CC BY) license (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>)