



El proyecto de los mil genomas

¿Qué es?

Una iniciativa sin precedentes para obtener una imagen detallada de la variación genética del ser humano. Para conseguirla se ha secuenciado el genoma de 1.092 personas de diferentes etnias

¿Cómo se hace?

Las nuevas herramientas de análisis han permitido obtener información genética a un ritmo trepidante durante dos años. El objetivo era encontrar las pequeñas variantes genéticas más raras que nos distinguen.

¿Qué se busca?

Conocer la susceptibilidad a enfermar en individuos aparentemente iguales. Saber, por ejemplo, por qué un fumador a los 40 desarrolla un cáncer de pulmón y otro puede morir a los 90 con el cigarrillo en los labios

¿Para quién?

Se busca la raíz genética de enfermedades raras y tan frecuentes como el cáncer

¿Quién participa?

Cuatrocientos científicos de un centenar de instituciones

El primer mapa de la diversidad genética humana

► Secuencian 1.092 genomas humanos de habitantes de cuatro continentes

N. RAMÍREZ DE CASTRO
MADRID

El Proyecto de los 1.000 Genomas ya tiene la primera fotografía de la variación genética del ser humano. Esta ini-

ciativa sin precedentes, que pretende desvelar las claves que diferencian a un individuo de otro, ha cerrado su primera fase tras analizar el material genético de 1.092 personas anónimas de cuatro continentes. La información obtenida ofrece una valiosa base de datos que permitirán explicar la susceptibilidad de algunas personas a enfermar o su reacción a determinados medicamentos.

Los resultados se publican en la revista «Nature» y son el resultado de un ambicioso trabajo en el que colaboran 400 científicos de un centenar de instituciones diferentes, entre ellas, el Centro de Investigación del Cáncer de Salamanca, la Universidad Johns Hopkins (Estados Unidos) y el Instituto británico Wellcome Trust Sanger.

Desde un punto de vista genético, dos personas comparten el 99% de su material genético. Lo que nos distingue a unos de otros está en las variantes genéticas más raras, presentes en un 1 por ciento de población, aparentemente sana. Es ahí donde se esconde el secreto de la aparición de enfermedades raras y también de trastornos tan comunes como el cáncer, los problemas de corazón o la diabetes.

En la raíz de la enfermedad

Esta pequeña fracción del material genético también podría explicar por qué algunos medicamentos no son tan eficaces en algunas personas cuando funcionan en otras o causan efectos secundarios como las náuseas, el insomnio o incluso problemas cardíacos. También ayudará a entender el distinto efecto del ambiente en la salud humana. ¿Por qué algunas personas se mueren a los 90 años con el cigarrillo en los labios y otros fallecen a los 40 víctimas de un cáncer de pulmón? En definitiva, este proyecto pretende mostrar la raíces genéticas de enfermedades raras y comunes en todas las poblaciones del mundo.

Las muestras de ADN se han tomado de individuos anónimos que representan a diversas etnias de catorce poblaciones de África, Asia, las dos Américas y Europa. Entre ellos, hay personas de Japón, China, estadounidenses con ancestros europeos, habitantes de la Toscana italiana, keniatas de dos etnias diferentes o indios Gujarati de Houston (Estados Unidos).

Entre los firmantes del artículo se encuentran, por parte de España, investigadores del Centro de Investigación del Cáncer, vinculados a su vez con el Banco Nacional de ADN, que ha recogido y procesado el 7 por ciento de las muestras del proyecto. Los resultados conseguidos son públicos y de acceso libre, para que pueda consultarlos cualquier investigador.