



Publican el mapa de las mutaciones del ADN que afectan a la salud

► Secuencian el genoma de 1.092 personas de cuatro continentes para ver sus perfiles genéticos

EFE MADRID

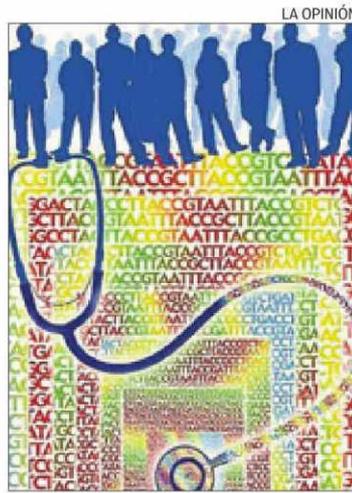
■ Un consorcio internacional de investigadores, con participación española, ha secuenciado el genoma de 1.092 individuos de 14 poblaciones distintas de cuatro continentes, con el objetivo de crear un mapa de alta resolución de las principales mutaciones del ADN que afectan a la salud humana.

Se trata de la primera fase de un proyecto cuyos resultados se publicaron ayer en la revista *Nature* que constata que individuos provenientes de diferentes grupos poblacionales tienen diferentes perfiles genéticos en lo que respecta a variantes raras y comunes. Este trabajo supone una presentación global de los primeros resultados y en un futuro se irán publicando otros artículos en los que se ahonde en esas diferencias entre individuos y poblaciones. Lo que sí constata era algo ya sabido, que las poblaciones africanas presentan una variabilidad genética más alta. De entre las poblaciones seleccionadas para el estudio, una de ellas ha sido la española peninsular.

Los primeros resultados de este mapa -el objetivo es analizar 2.500 individuos de 26 poblaciones- pue-

den ser consultados gratuitamente por la comunidad científica. La secuenciación del genoma de estos 1.092 individuos ha sido realizada por 400 profesionales de más de 100 instituciones diferentes agrupadas en el proyecto *1.000 Genomas*, entre ellos investigadores de la Universidad de Barcelona (UB) y de Salamanca. El objetivo de este ambicioso proyecto es contribuir a esclarecer cuál es el componente genético de las enfermedades mediante la creación de un mapa genético que recoja el espectro de las variantes genéticas que existen entre los individuos y grupos poblacionales, según una nota de la universidad salmantina.

Todos los humanos comparten cerca del 99% del material genético y las diferencias individuales se explicarían por el 1% de ADN restante. Para Marc Vía, biólogo de la UB, este mapa permitirá y permite ya ver distintos niveles de variación. Así, se constatan diferencias entre individuos de una misma población, de éstos con personas de poblaciones distintas pero de un mismo continente y entre poblaciones ubicadas en continentes diferenciados, detalla el investigador.



Un cartel de *1.000 Genomas*.

Este mapa, continúa, ha caracterizado tanto ese 99% del genoma que comparten los humanos como el 1% que les diferencia. Este proyecto, para el que se ha trabajado con personas sanas de Europa, África, Asia Oriental y América, supone «un adelanto sin precedentes» en la capacidad de relacionar la información secuencial del ADN con riesgo de incidencia de enfermedades, según Vía.

El ADN se compone de elementos llamados bases o nucleótidos y

hay cuatro tipos (representados por cuatro letras: A, T, C y G), cuya combinación, dentro del material que forma los cromosomas de las células, determina las funciones de genes y proteínas.

Este estudio describe, entre otros, un catálogo de 38 millones de mutaciones en un único nucleótido. «Más de la mitad de esos 38 millones de mutaciones identificadas son nuevos polimorfismos desconocidos hasta ahora y en su mayoría son mutaciones de baja frecuencia que, en muchos casos, anulan la función biológica de alguna proteína o gen», explica Vía.

Genomas de padres e hijos

El trabajo, que incluye grupos familiares, también ha sido clave para comparar los genomas de padres e hijos. Para Gil McVean, de la Universidad de Oxford, el estudio revela que individuos aparentemente sanos son portadores de centenares de variantes raras de genes que pueden tener un efecto sutil sobre el funcionamiento de los genes, y de dos a cinco variantes raras que han sido identificadas como causantes de patología en otras personas.