



INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA INTERNACIONAL

Un gran mapa genético explora la relación entre mutaciones y salud

► El estudio secuencia el genoma de 1.092 personas de cuatro continentes

► Las variantes raras pueden explicar la contribución genética a las enfermedades

EL PERIÓDICO
MADRID

El Proyecto de los 1.000 genomas, impulsado por un consorcio de centros de investigación internacional con participación de la Universitat de Barcelona (UB) y la de Salamanca, ha logrado capturar en su primera fase hasta el 98% de las secuencias de variantes genéticas raras que presenta al menos el 1% de la población.

Los resultados, publicados en la revista *Nature*, indican una variación geográfica sustancial en la aparición de estas variantes raras, de las que se cree que encierran el secreto de la comprensión de la contribu-

ción genética a las enfermedades comunes complejas, como el cáncer, dolencias del corazón y la diabetes.

Los investigadores -400 profesionales de más de 100 instituciones- han secuenciado en esta primera fase el genoma de 1.092 personas 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 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 entre los individuos y grupos de población.

DISTINTOS NIVELES // Todos los humanos comparten cerca del 99% del material genético y las diferencias individuales se explican por el 1% de ADN restante. Para Marc Via, biólogo de la Universitat de Barcelona (UB), el proyecto supone un «adelanto sin precedentes» en la capacidad de relacionar la información secuencial del ADN con riesgo de incidencia de enfermedades. El mapa, para el que se ha trabajado con personas sanas de Europa, África, Asia Orien-

los datos

LIBRE ACCESO A LOS RESULTADOS

► Como se hizo con otros proyectos de referencia sobre el genoma humano, los resultados alcanzados por el Proyecto de los 1.000 genomas se harán públicos, a través de las bases de datos genéticos de referencia de acceso controlado, para que cualquier investigador pueda consultarlos gratuitamente en la web www.1000genomes.org.

► La siguiente fase del proyecto incluirá la secuenciación del genoma de un máximo de 3.000 personas, explicó la doctora Yu Fuli, responsable de análisis, para quien «el impacto de este proyecto será enorme». Los métodos utilizados y los datos genéticos obtenidos constituirán la base de las próximas fases de la investigación genética humana.

tal y América, permite ya ver distintos niveles de variación. Así, se constatan diferencias entre individuos de una misma población, de estos con personas de poblaciones distintas pero de un mismo continente y entre poblaciones en continentes distintos, detalló Via.

El ADN se compone de elementos llamados bases o nucleótidos y hay cuatro tipos (A, T, C y G), cuya combinación, dentro del material que forma los cromosomas de las células, determina las funciones de genes y proteínas. El estudio describe, entre otros, un catálogo de 38 millones de mutaciones en un único nucleótido. «Más de la mitad eran desconocidas y la mayoría son mutaciones de baja frecuencia que, en muchos casos, anulan la función biológica de alguna proteína o gen», explicó Via.

Entre los firmantes del artículo figuran también investigadores españoles del Centro de Investigación del Cáncer, vinculados a su vez con el Banco Nacional de ADN, que ha recogido y procesado el 7% de las muestras del proyecto. Una de las poblaciones seleccionadas ha sido asimismo la española peninsular: 62 agrupaciones familiares. ■