

Secuencian el genoma de 2.504 personas

Según los investigadores, a pesar de la gran diversidad genética, el 86 por ciento de las variantes se encuentran restringidas a los individuos de un solo continente

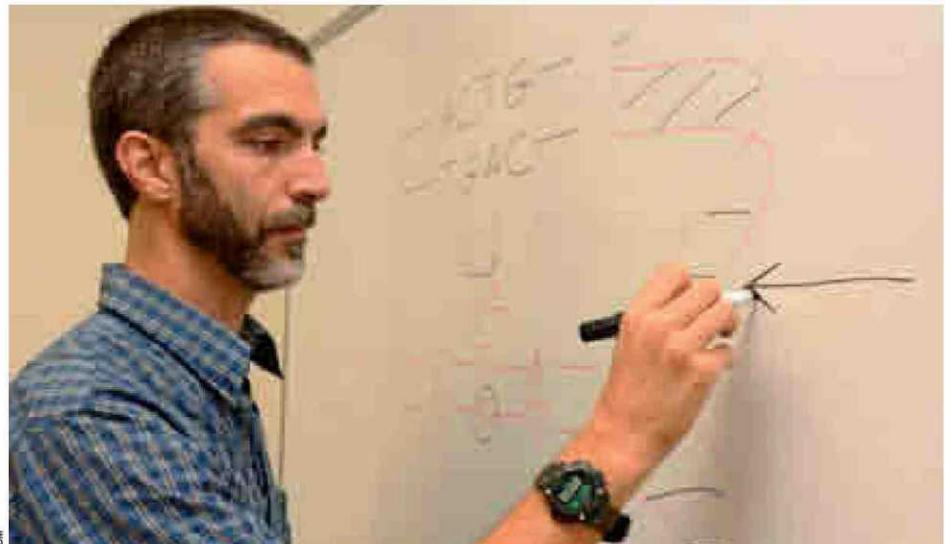
BARCELONA
REDACCIÓN
dmredaccion@diariomedico.com

Un artículo que publicó ayer la revista *Nature* describe un catálogo de 84,7 millones de variantes, lo que representa un aumento del 40 por ciento del número de variantes conocidas hasta ahora del genoma humano. Estos datos son fruto del proyecto internacional 1000 Genomas (1000GP), que ha secuenciado el genoma de 2.504 individuos sanos mayores de edad de 26 poblaciones humanas diferentes de todo el mundo.

Según los investigadores, a pesar de la gran diversidad genética, el 86 por ciento de las variantes se encuentran restringidas a los individuos de un solo continente, especialmente entre las poblaciones subsaharianas de África.

En este proyecto internacional participa Marco Via, del Departamento de Psiquiatría y Psicobiología Clínica y del Instituto de Investigación en Cerebro, Cognición y Conducta (IR3C) de la Universidad de Barcelona (UB). Via ha colaborado en el diseño de la muestra de esta investigación dentro del grupo. También son coautores del estudio Andrés García-Montero y Alberto Orfao, de la Universidad de Salamanca.

Según los nuevos resultados de 1000 Genomas, cada participante en el estudio es portadora de 150 a 180 variantes que provocan la fi-



Marco Via, del Departamento de Psiquiatría y Psicobiología Clínica de la Universidad de Barcelona.

nalización prematura de proteínas y de 24 a 30 variantes implicadas en enfermedades raras.

El proyecto también ha contribuido a caracterizar la historia y la demografía de las poblaciones humanas ancestrales. Así, por ejemplo, se ha confirmado el origen demográfico común de todos los humanos hace unos 150.000-200.000 años y el posterior cuello de botella que sufrieron las poblaciones europeas, asiáticas y americanas, que se estima que las condujo a tener unas dimensiones efectivas inferiores a los 1.500 individuos hace entre 15.000-20.000 años.

Este trabajo está impulsado por un consorcio internacional en el que participan instituciones de gran presti-

gio, como el Centro de Genética Humana Wellcome Trust (Reino Unido), la Universidad de Oxford (Reino Unido), la Universidad de Harvard (Estados Unidos), el Instituto Broad de MIT y Harvard (Estados Unidos), la Universidad de Washington (Estados Unidos) o el Instituto Max Planck de Genética Molecular (Alemania).

Según Via, "este proyecto ha sido el primero que ha abordado la caracterización de la variabilidad en el genoma de poblaciones de todo el mundo a gran escala. Hasta ahora, los estudios se habían centrado en la secuenciación de genomas de individuos puntuales pero no se tenía conocimiento sobre cómo es la variabilidad normal a escala poblacional".

A partir de los resultados,

El proyecto también ha arrojado datos sobre la historia de las poblaciones humanas ancestrales. Se ha confirmado el origen demográfico común de todos los humanos

los expertos del proyecto también han podido estimar en cuatro o cinco millones el número de variantes en el que cada genoma individual difiere de la secuencia de referencia del genoma humano. Aunque la mayoría de variantes identificadas son raras (con frecuencias inferiores al 0,5 por ciento), la mayoría de variantes identificadas en el genoma de cada individuo son comunes (frecuencia superior al 5 por ciento).