



---

SECUENCIACIÓN | 1.000 genomas

## El mapa genético de la diversidad humana

- Han secuenciado las variables genéticas presentes en 1.092 voluntarios sanos
- Se trata del 'Proyecto 1.000 genomas', un trabajo internacional iniciado en 2008
- Sus resultados pueden ayudar a comprender la raíz de algunas enfermedades

Ángeles López | Madrid

Actualizado **jueves 01/11/2012 00:11 horas**

---

¿Por qué teniendo el mismo genoma somos diferentes? ¿Qué factores de nuestro ADN pueden explicar una enfermedad? ¿Qué poblaciones tienen la mayor diversidad genética? Estas respuestas están más cerca de ser contestadas gracias a un trabajo del que hoy se publican sus resultados. Se trata del 'Proyecto 1.000 genomas' que da por concluida su primera fase: dibujar el 'retrato' de las variaciones genéticas de un millar de personas de todo el planeta.

Aunque todos tenemos un ADN con las mismas letras, **lo que nos define como seres humanos** son los errores en las letras que componen esa enciclopedia. A veces se trata de duplicaciones, otras de eliminaciones o de alteraciones en el orden en que se deberían colocar ese abecedario formado sólo por cuatro elementos. Esos cambios terminan definiendo nuestra identidad y también la aparición o no de enfermedades. De ahí que el estudio de esas variaciones genéticas sea considerado de gran valor por numerosos científicos y sea el objeto de análisis de este proyecto.

Lo que se publica ahora, en la revista 'Nature', es el catálogo de esas variaciones encontradas en **el genoma de 1.092 voluntarios sanos**. Es el primer objetivo de este proyecto, que no se dará por finalizado hasta que se hayan analizado **otros 1.500 más**. Con ese álbum de fotos, investigadores de todo el mundo tienen **una valiosa herramienta, un patrón** que les guiará para saber cómo ha evolucionado la población humana en función de sus migraciones o localización y también para conocer qué diferencias genéticas son importantes y merecen ser analizadas en detalle porque pueden estar detrás de una enfermedad.

Para ello, se tomaron de forma aleatoria las muestras sanguíneas de voluntarios sanos de 14 poblaciones de África, Europa (**el 7% de las muestras pertenece a españoles**), América o Asia Oriental, con el objetivo de conseguir una fotografía representativa de los habitantes de todo el planeta. "La tecnología utilizada, nuevas técnicas de ultrasecuenciación, requiere grandes cantidades de ADN. Para evitar sacar mucha sangre a los voluntarios, lo que hicimos fue, a partir de la muestra sanguínea, desarrollar cultivos de líneas celulares de los que sí se puede conseguir gran cantidad de material genético", explica Andrés García, biólogo y miembro del Banco Nacional de ADN, que depende del Instituto Carlos III de Madrid y que es el centro español que ha participado en este proyecto.

### Enfermedades y evolución poblacional

En sus inicios, el proyecto de los 1.000 genomas había ido descubriendo millones de variantes genéticas desconocidas hasta ahora, pero eran las que se encontraban con mayor frecuencia entre la población. Los nuevos datos aportan el 98% de las variaciones menos frecuentes, las que se dan en el 1% de la población estudiada, y que **son precisamente las que se cree que contribuyen al desarrollo de enfermedades**.

Además, los investigadores de este proyecto han comprobado que las variantes genéticas raras tienden a limitarse a determinadas regiones geográficas, ya que suelen surgir de mutaciones más recientes, después de que el hombre se extendiera por todo el mundo. En concreto, las poblaciones de Finlandia, España y la afroamericana son las que portan el mayor número de variaciones raras.

¿Qué implica esa diferencia genética que se da en los españoles? "No lo sabemos, pero **probablemente es la manera específica en que la población española ha evolucionado** y aumentado en número, es decir, que está en función de la historia poblacional del país de los últimos 100 años o más", explica a ELMUNDO.es el doctor Aravinda Chakravarti, miembro del Instituto de Medicina Genética en el Johns Hopkins (EEUU) y uno de los investigadores que ha ayudado a diseñar este proyecto.

Como apunta el experto del Banco Nacional de ADN, "la explicación podría estar en que la población española ha tenido mucha mezcla, con ancestros de África y otros lugares, de forma parecida a lo que ocurre con la población afroamericana. Por otro lado, en Finlandia ocurre lo contrario, su aislamiento le ha conferido su particularidad".

## Genes y ambiente

Además, tal y como señala el profesor Gil McVean, de la Universidad de Oxford (Reino Unido) y principal autor de este trabajo, "se ha encontrado que **cada persona aparentemente sana lleva cientos de variantes genéticas raras** que tienen un impacto significativo en cómo funcionan sus genes, y un puñado (de dos a cinco) de cambios raros que han sido identificados como factores que contribuyen a la enfermedad en otras personas".

En concreto, estos individuos sanos portan al menos entre 130 y 140 variantes que alteran proteínas; de 10 a 20 que destruyen su función; de dos a cinco variantes que dañan esa función; y una o dos alteraciones asociadas al cáncer.

¿Qué es entonces lo que hace que una persona desarrolle enfermedades? Según Chakravarti, hay varios factores. Uno es que los genes se encuentran en pares, sin embargo, nuestro cuerpo a menudo sólo requiere una copia normal para trabajar bien. Otro es que un gen redundante en otra parte del genoma a veces puede compensar una deficiencia específica. Además, algunos genes nocivos sólo se activan en respuesta a ciertas señales ambientales (como el tabaco) y, si el individuo no se expone a ellas, no se desarrollará ninguna enfermedad.

"El proyecto no muestra ningún vínculo entre variaciones genéticas y enfermedades. **Este trabajo es más un recurso que un resultado científico en sí**. Es una utilísima herramienta que da pistas para buscar explicaciones a esas variaciones encontradas. Servirá para estudiar la evolución de las poblaciones humanas y también para comparar estos resultados con los obtenidos en otros proyectos, como los que analizan los genomas del cáncer. Es el mapa de lo que nos hace diferentes, de nuestros rasgos físicos y de las enfermedades que desarrollamos", explica **Toni Gabaldón, jefe de grupo de Genómica Comparativa del Centro de Regulación Genómica de Barcelona**.

---