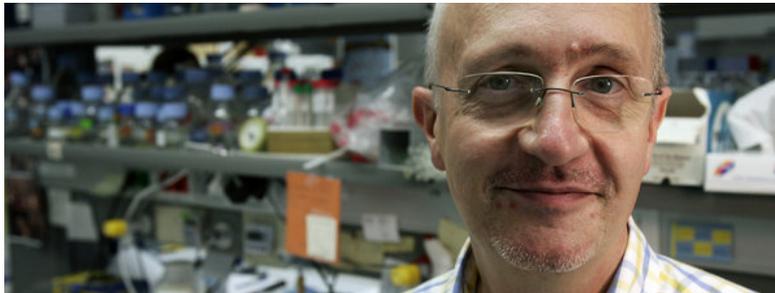


Publican el mapa con las diferencias genéticas entre individuos

El estudio lo coordina Xavier Estivill, jefe de grupo en el Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona

Ciencia | 15/09/2013 - 19:48h



El científico del Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona, Xavier Estivill Mané Espinosa

Barcelona, (EFE).- **Científicos** europeos han publicado hoy el mayor estudio sobre la variación **genética** en poblaciones humanas gracias a la secuenciación del ácido ribonucleico (ARN), un avance que puede explicar las diferencias genéticas que hacen más o menos susceptibles a las personas de contraer determinadas enfermedades.

Este estudio, que se enmarca en el proyecto 'Genetic European Variation in Health and Disease' GEUVADIS coordinado por Xavier Estivill, jefe de grupo en el Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona, presenta las causas genéticas de las diferencias entre individuos.

El mapa, que ha sido liderado por investigadores de la Facultad de Medicina en la Universidad de Ginebra y que se ha publicado hoy en las revistas 'Nature' y 'Nature Biotechnology', ofrece el conjunto más grande de datos presentado hasta ahora que enlazan la información del genoma humano (ADN) con la actividad funcional de estos genes al nivel del ARN.

El estudio ha sido llevado a cabo por 50 científicos de nueve centros de investigación europeos, entre ellos los españoles CRG, Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG) de Barcelona y la Universidad de Santiago de Compostela.

Comprender cómo el genoma de cada uno puede hacernos más o menos susceptibles de sufrir una enfermedad es uno de los grandes retos científicos y por eso los genetistas estudian cómo los diferentes perfiles genéticos influyen en que determinados genes se activen o desactiven en cada persona, lo que podría ser la causa de muchas enfermedades genéticas.

Este es el objetivo del mayor estudio de secuenciación de ARN presentado hasta ahora y que ha medido la actividad genética (es decir, la expresión de los genes) secuenciando el ARN en células humanas de 462 individuos, de los que ya se habían definido sus secuencias de ADN en el marco del proyecto los 1.000 genomas.

Según ha informado el CRG en un comunicado, este estudio añade una interpretación funcional al catálogo más importante de genomas humanos.

"La riqueza de la variación genética que influye en la regulación de nuestros genes nos ha sorprendido", ha afirmado la coordinadora del estudio, Tuuli Lappalainen, antes investigadora en la Universidad de Ginebra y ahora en la Stanford University.

Este avance ha sido posible gracias a la enorme cantidad de datos acumulada sobre el ARN de muchas poblaciones humanas.

"Conocer qué variantes genéticas son las responsables de las diferencias en la actividad de los genes entre individuos puede convertirse en una poderosa clave para el diagnóstico, el pronóstico y la intervención en diferentes enfermedades", ha señalado el investigador Emmanouil Dermitzakis, profesor en la Universidad de Ginebra y líder del estudio.

"Comprender los efectos celulares de las variantes a la predisposición de enfermedades nos ayudará a comprender los mecanismos que causan las enfermedades. Esto es esencial para desarrollar tratamientos en el futuro", ha dicho Dermitzakis.

Xavier Estivill ha añadido que "los resultados de hoy enlazan la variabilidad genética a nivel estructural con los perfiles de expresión génica. Este trabajo abre el camino hacia el estudio de la función génica basada en la información que contiene el ARN y sus variantes en la población".

Todos los datos del estudio están disponibles gratuitamente para toda la comunidad científica mediante el archivo genómico ArrayExpress del EMBL-EBI, un acceso abierto que permite que los investigadores exploren y reanalicen los datos de diferente manera.

"Hemos creado un recurso muy valioso para la comunidad internacional de genómica humana", ha destacado Estivill.

"Estos datos permitirán que los científicos de todo el mundo puedan abordar proyectos de investigación que van desde estudiar las funciones concretas de un gen determinado hasta describir complejas relaciones entre genes y los rasgos fisiológicos en los humanos. Esperamos que la publicación de hoy facilite el intercambio de datos adicionales y que nos permita progresar rápidamente para enlazar la expresión génica y la enfermedad", ha añadido el científico.