

## Los genes que nos diferencian, más que una marca personal

BBC Mundo Ciencia

04 de diciembre de 2006

Científicos demostraron que nuestros códigos genéticos varían mucho más entre individuos de lo que se pensó previamente. La investigación cambia el estudio de las causas de enfermedades incurables. El estudio reveló que en lugar de ser 99,9% idénticos, como se pensaba previamente, tenemos 10 veces más diferencias entre individuos. Esto, dicen los investigadores, podría explicar por qué algunas personas son más propensas a sufrir ciertas enfermedades graves. La investigación fue llevada a cabo por científicos de 13 centros de investigación y publicada simultáneamente en las revistas Nature, Nature Genetics y Genome Research. "Descubrimos que el genoma no es tan estático ni tan único como pensábamos", dijo a BBC Ciencia el doctor Luis Armengol, del Centro de Regulación Genómica de Barcelona, uno de los autores del estudio. "Encontramos que el genoma humano es mucho más complejo y cada persona tiene una configuración mucho más exclusiva", afirma el científico. Los investigadores hicieron un análisis detallado del ADN de 270 personas. Descubrieron vastas regiones en sus códigos genéticos que estaban duplicadas o truncadas. Hasta hoy se pensaba que el genoma humano, el llamado "libro de la vida", es en gran parte similar entre un individuo y otro. El estudio, sin embargo, descubrió que muchas regiones de este "libro" están repetidas, no una, sino varias veces. Los investigadores identificaron 1.447 regiones en el genoma donde existen las llamadas variaciones en número de copia o CNV en sus siglas en inglés. Y esto dice Luis Armengol, "fue el hallazgo más importante y sorprendente". Los descubrimientos significan que en lugar de ser 99,9% idénticos, lo más probable es que los seres humanos seamos casi 99% similares. Esta diferencia, dicen los investigadores, es suficiente para explicar la susceptibilidad de las personas a sufrir enfermedades. El estudio descubrió que en lugar de tener sólo dos copias de cada gen, uno de cada uno de nuestros padres, los seres humanos podemos tener muchas copias. Este número de copias puede variar de persona a persona y las variaciones pueden ser normales y saludables. Pero si se pierden o duplican ciertos genes clave, esto puede provocar muchas enfermedades. "La existencia de distintas copias de genes implicados en enfermedades puede dar lugar a que distintas personas tengan distintas susceptibilidades a sufrir estas enfermedades", afirma Armengol. "Lo que pretendimos con este trabajo es estudiar y definir un "mapa" sobre la variación global del genoma humano", indica el investigador. Hasta ahora se pensaba que gran parte de las enfermedades eran causadas por mutaciones -o anomalías- en los genes, es decir, cambios en las letras que componen los genes. Pero el estudio demuestra que las diferencias entre las personas y las diferencias que pueden causar enfermedades no están únicamente en las mutaciones que puede haber en los genes. También están, afirman los investigadores, en el número de copias de estos genes. Hasta ahora, los investigadores no saben con precisión por qué surgen estas variaciones de copia. Pero probablemente tenga algo que ver con los cambios en el material genético que ocurren en la producción de óvulos y espermatozoides. Éste, dicen, es un proceso propenso a errores. Además de ayudar al entendimiento de las enfermedades, el estudio también es importante para el desarrollo de nuevos tratamientos. Según Luis Armengol, "la investigación nos ayuda a entender mejor la respuesta de ciertos individuos a determinados tratamientos". "De alguna manera el estudio puede ayudar a elegir mejor qué tratamientos seguir con los pacientes", agrega. Los fármacos son metabolizados por enzimas que a su vez son codificadas por un gen. Esto quiere decir que el efecto de ese fármaco en la persona será distinto dependiendo del número de copias que tenga de ese gen. Todos estos hallazgos, dicen los expertos, cambiarán fundamentalmente el estudio de la genética humana. Y sin duda, tendrán un impacto importante en lo que hasta ahora sabemos de la evolución humana.