

Últimas noticias de actualidad, internacional, comunidades autónomas, economía, sociedad. Elconfidencial.com

Se publica el primer 'manual de instrucciones' del genoma humano

SINC

16/09/2013 (06:00)

Científicos europeos, liderados por investigadores de la Universidad de Ginebra (UNIGE), presentan hoy un mapa que señala las causas genéticas de las diferencias entre individuos. El estudio, publicado en las revistas *Nature* y *Nature Biotechnology*, **ofrece el conjunto más grande de datos nunca presentado hasta ahora** que enlazan la información del genoma humano, su ADN, con la actividad funcional de estos genes, su ARN.

Este trabajo se engloba en el marco del proyecto GEUVADIS (Genetic European Variation in Health and Disease), financiado por el 7º programa marco de la Comisión Europea y coordinado por **Xavier Estivill**, jefe de grupo en el Centro de Regulación Genómica (CRG) en Barcelona. Además del CRG, también han participado en el trabajo investigadores de dos instituciones españolas más: el Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG) y la Universidad de Santiago (USC).

La importancia de este estudio reside en la relevancia de comprender cómo el genoma de cada uno puede hacernos más o menos susceptibles de sufrir una enfermedad, uno de los grandes retos científicos de hoy. **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.

Un impulso hacia la medicina personalizada

El trabajo que se publica hoy **ha sido llevado a cabo por 50 científicos de nueve centros de investigación europeos**. En él se mide 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. Así pues, 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", afirma **Tuuli Lappalainen**, coordinadora del estudio e investigadora en la Stanford University. "Es importante que nos hagamos una idea de las leyes generales sobre cómo funciona el genoma humano en vez de fijarnos en genes individuales". **El descubrimiento biológico ha sido posible gracias a una enorme cantidad de datos 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. **Emmanouil Dermitzakis**, líder del estudio, enfatiza que **el trabajo que se presenta hoy tiene profundas implicaciones para la medicina genómica**. "Comprender los efectos celulares de las variantes a la predisposición de enfermedades nos ayudará a comprender los mecanismos que causan las enfermedades", señala Dermitzakis. "Esto es esencial para desarrollar tratamientos en el futuro".

"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", explica Xavier Estivill, coordinador del proyecto GEUVADIS y líder de la contribución española en este estudio.

Xavier estivill, jefe de grupo en el centro de regulación genómica (crg) en barcelona

Una rica fuente de datos para la comunidad científica

Todos los datos del estudio están disponibles gratuitamente para toda la comunidad científica mediante el archivo genómico ArrayExpress del EMBL - EBI. El **acceso abierto a los datos y a los resultados** permite que los investigadores exploren y vuelvan a analizar los datos de diferente manera.

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

[de futuro rascacielos a un enorme agujero en el suelo](#)

[10 sillas clásicas del diseño moderno](#)