

SALUD ESTUDIO REALIZADO CON VOLUNTARIOS DE ISLANDIA QUE DONARON SU SANGRE A LA INVESTIGACIÓN

LA REVOLUCIÓN DE 2.636 GENOMAS

El mayor proyecto de secuenciación de ADN de una población humana abre la puerta a avances contra muchas enfermedades

AINHOA IRIBERRI MADRID
ESPECIAL PARA EL MUNDO

Han pasado casi 15 años desde que Tony Blair y Bill Clinton anunciaban al mundo el primer borrador del genoma humano, un proyecto que generó muchísimas expectativas tanto en la comunidad científica como en la sociedad. Sin embargo, tres lustros después, la práctica clínica no se ha beneficiado de los avances tanto como se preveía, algo que podría empezar a cambiar tras la publicación simultánea hoy en la revista *Nature Genetics* de cuatro estudios llevados a cabo por investigadores islandeses, que han secuenciado el genoma completo de 2.636 individuos del país.

Un trabajo que el director del Centro Nacional de Análisis Genómico, Ivo Gut, define como revolucionario, impresionante y «fruto de un esfuerzo muy bien organizado» que tendrá un gran retorno para la sociedad. Para este experto, se trata de un trabajo que tiene sobre todo consecuencias prácticas en el campo de las enfermedades raras, frente a las que ayudará a acortar el diagnóstico y a encontrar dianas terapéuticas para futuros tratamientos. «Es como el huevo de Colón», resume Gut, que subraya que es así «como hay que hacer las cosas» en este campo y que le «encantaría» replicar el trabajo en España.

Tras secuenciar el genoma completo de los sujetos seleccionados, los investigadores infirieron los resultados en un grupo mayor de personas, más de 100.000, cuyo genoma se secuenció sólo parcialmente. Se identificaron mutaciones relacionadas con la fibrilación auricular de inicio precoz, una afección cardíaca, con un mayor riesgo de enfermedad hepática y con niveles elevados de una hormona estimulante del tiroides. Así se describe en el primero de los estudios que, según los autores, ofrece un diseño «que puede ser utilizado para determinar cómo la variación en la secuenciación del genoma humano da lugar a la diversidad humana».

Estos datos hubieran sido imposibles sin la participación entusiasta de los islandeses, que no dudaron en dejarse «secuenciar» en aras de la ciencia. Así lo mencionó el alma mater de este trabajo, el consejero delegado de la empresa deCODE genetics y autor principal de los estudios, Kari Stefansson, que agradeció la generosidad de sus compatriotas. «La posibilidad de usarlos para salvar vidas no era segura cuando se empezó a seleccionar a la gente», explicó el neurólogo.

Porque para Stefansson, lo que estos trabajos representan ante todo es que la medicina genómica ya es una realidad. Según declaró



Muestras sanguíneas de los islandeses que han participado en el estudio de secuenciación genética. NATURE / DECODE

EL MIEDO A LA PÉRDIDA DE INTIMIDAD GENÉTICA

Kari Stefansson acusa veladamente a la sociedad de no querer avanzar en el uso de la medicina genómica. El científico explica que existe una preocupación por la intimidad que puede interrumpir el avance de la ciencia. Que el tema está sobre la mesa es indudable. De hecho, en el reciente anuncio del presidente Barack Obama sobre la secuenciación del genoma de un millón de estadounidenses, se especificó que se dedicaría parte del

dinero del proyecto a desarrollar estándares de seguridad adecuados.

Arcadi Navarro, director del equipo del Archivo Europeo del Genoma-Fenoma (EGA), que almacena datos de 100.000 personas, procedentes de 200 centros y grupos de investigación, reconoce que es un asunto sobre el que existe «una gran diversidad de opiniones». «Se haga lo que se haga, lo que hay que tener claro es que aquí nos estamos jugando algo muy importante, nuestra salud», explica. De hecho, señala que en el grupo del EGA este tema «va más allá de las consideraciones típicas de la privacidad». Lo que sí tiene claro este experto es que

no se debe de contemplar un escenario apocalíptico en el que las empresas pidan «perfección genómica» a sus empleados, uno de los campos –los seguros de salud y las políticas laborales– más polémicos.

«Precisamente el estudio de los *knock outs* demuestra que nadie pasaría el filtro de la perfección genética», comenta. Otro aspecto que genera controversia es la propiedad de los datos que ofrecen los voluntarios a proyectos como el de deCODE o el propio EGA. «Si uno revela su genoma, también concierne a su familia», afirma Navarro, que cree que es difícil esperar una respuesta global por parte de los legisladores.

a EL MUNDO en conversación telefónica, el problema para su implantación «no es científico» sino social. «Podemos salvar vidas con esta tecnología; si no lo hacemos, es porque no hemos apostado por ello todavía. Se trata de prioridades», explicó.

Para el neurólogo, lo más llamativo de su trabajo es que «demuestra la diversidad genética de una nación casi al completo». En uno de los estudios, los autores han descubierto un elevado porcentaje (casi un 8%) de personas con pérdidas de función en distintos genes, lo que se llama un *knock out* o desactivación genética, algo que se lleva a cabo habitualmente en

ratones para estudiar distintas enfermedades. «Esto nos llevará a determinar cómo afecta realmente esta desactivación», explica Stefansson, que señaló también que el porcentaje observado en la población islandesa sería extrapolable a otras poblaciones, incluyendo la española.

Arcadi Navarro, director del Departamento de Ciencias y Salud Experimental de la Universitat Pompeu Fabra, también acoge con entusiasmo la publicación de este trabajo, que define como un «*tour de force*» por parte de deCODE. Para Navarro, las mutaciones identificadas con riesgo de enfermedad –otro de los estudios describe una

asociada a mayores posibilidades de padecer Alzheimer– no son lo más importante de los trabajos. «Lo que demuestra es que esto es factible a gran escala, es un cambio de paradigma, el ejemplo de que por fin estamos cruzando la puerta que se abrió hace más de 10 años con la publicación del genoma humano», comenta a EL MUNDO.

El investigador aborda también las posibilidades terapéuticas que se abren tras la publicación de estos datos, no sólo para las enfermedades concretas mencionadas en los estudios, sino para «muchas más, que se verán muy pronto». Por ejemplo, el estudio que define el porcentaje de personas que care-

cen de funciones de un determinado gen servirá para estudiar cómo esa función es asumida por otros genes, lo que se podría utilizar para desarrollar terapias. «Se verá cómo se ha activado una red de genes que suple la función defectuosa», algo que ya se había observado en ratones que, tras desactivarles artificialmente un gen, estaban bien al contrario de lo esperado. «Se demuestra que los humanos también tenemos esa robustez biológica», concluye.