

Primer mapa que interpreta la diversidad humana en clave genética

► El estudio, con participación española, explica qué nos hace susceptibles a enfermarnos

E. ARMORA
BARCELONA

Comprender cómo el genoma de cada uno puede hacernos más o menos susceptibles a padecer una enfermedad es uno de los grandes retos científicos actuales. Sin embargo, para decodificar toda esta información contenida en nuestro disco duro genético (ADN) es importante contar con la ayuda del ARN. Los investigadores tienen claro que el ácido ribonucleico es la clave, el único traductor de toda esta información compilada que nos acerca tanto a las causas reales del origen de nuestros males.

Ahora, por primera vez, científicos de nueve centros europeos liderados por investigadores de la Facultad de Medicina de Ginebra (Unige), han logrado describir el mayor mapa de la historia que revela las causas genéticas que marcan las diferencias entre individuos. Peculiaridades que hacen a unas personas más vulnerables que otras ante la enfermedad. El trabajo, en el que también han colaborado el Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona, la Universidad de Santiago de Compostela y el Centro Nacional de Análisis Genómico, ofrece el conjunto más importante de datos nunca presentado que enlaza la información del genoma humano (ADN) con la actividad funcional de estos genes a nivel de ARN.

De la foto fija a la película

Ese cruce de datos permite a los investigadores pasar de la foto fija que ofrecía hasta ahora el genoma a una película, es decir captar cómo varía nuestra vida molecular. La investigación, que se publica en las revistas «Nature» y «Nature Biotechnology», 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 proyecto de los mil genomas.

«Hemos creado un recurso muy valioso para la comunidad internacional de genómica humana», apunta el investigador del Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona, Xavier Estivill, coordinador del proyecto «Genetic European Variation in Health and Disease» (Geuvadis), en el que se enmarca el estudio. A su entender, «estos datos permitirán que los científicos de todo el mundo puedan abordar proyectos de investigación que van desde estudiar las funciones de un gen determinado hasta describir comple-

jas relaciones entre genes y los rasgos fisiológicos en los humanos». Este amplísimo catálogo de datos abre también la puerta a dar con las claves de muchas enfermedades y poder desarrollar futuros tratamientos.

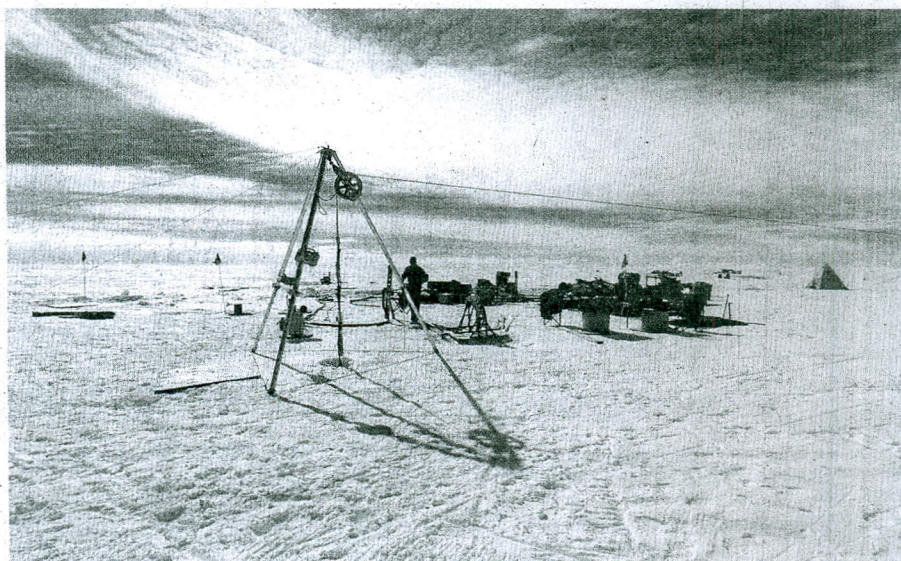
«Poderosa clave»

Lo mismo opina el investigador Emmanouil Dermizakis, profesor en la Universidad de Ginebra y líder del estudio. «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 pro-

nóstico y la intervención en diferentes enfermedades», afirma el experto. La coordinadora del estudio, Tuuli Lappalainen, investigadora en la Stanford University, expresa su sorpresa ante la «riqueza de la variación genética que influye en la regulación de nuestros genes» y lanza una reflexión sobre el estudio. «Es importante que nos hagamos una idea de las leyes generales sobre cómo funciona el genoma humano, en vez de fijarnos en genes individuales», apunta. Los expertos coinciden en que el estudio es un paso importante en la traslación de la genómica a la praxis médica.

Describen 350 genes presentes en casi 5.000 tumores

Investigadores de la Universidad Pompeu Fabra (UPF) de Barcelona han conseguido recopilar las mutaciones descritas en 4.623 tumores originados en trece órganos diferentes para identificar los genes implicados en el desarrollo del cáncer. Según apunta la UPF en un comunicado, se trata de un descubrimiento científico importante porque permite avanzar hacia una medicina personalizada con tratamientos específicos para cada caso.



Zona de trabajo de los investigadores en la Antártida

NATURE

FUSIÓN DE PLATAFORMAS DE HIELO NO VISIBLES

La Antártida pierde más hielo del que se pensaba hasta ahora

ABC
MADRID

Una nueva investigación que se ha publicado en la revista «Nature» revela que la Antártida pierde más hielo por la fusión de la parte inferior de las plataformas de hielo sumergidas de lo que se pensaba, lo que representa hasta un 90 por ciento de la pérdida de hielo en algunas zonas. Los resultados son cruciales para la comprensión de cómo la capa de hielo interactúa con el resto del sistema climático y, en particular, con el océano.

La creación y la fusión de icebergs provoca que 2.800 kilómetros cúbicos de hielo salgan de la capa de hielo de la Antártida cada año. La mayor parte de ésta se sustituye por nevadas pero cualquier desequilibrio contribuye a un cambio en el nivel global del mar.

El estudio, dirigido por académicos de la Universidad de Bristol, en Reino Unido, con investigadores de la Universidad de Utrecht, Países Bajos, y la Universidad de California, Estados Unidos, encontraron que, para algunas plataformas de hielo, la fusión en su parte inferior podría

ser responsable de hasta el 90 por ciento de la pérdida de masa, mientras que para otras zonas era sólo del 10 por ciento.

Fractura de iceberg

Durante muchas décadas, los expertos han creído que el proceso más importante responsable de esta gran pérdida era la fractura de los icebergs, la ruptura de bloques de hielo en el borde de un glaciar.

Ahora, el equipo de investigación ha utilizado datos de satélites y modelos climáticos para demostrar que esta fusión de la subplataforma tiene un impacto tan grande como la fractura de un iceberg para la Antártida en su conjunto e, incluso, mucho más importante para algunas zonas.