

Valiosa contribución boricua ^[1]

Enviado el 13 enero 2014 - 1:15pm

Este artículo es reproducido por CienciaPR con permiso de la fuente original.

Calificación:



Contribución de CienciaPR: Este artículo es parte de una colaboración entre CienciaPR y [El Nuevo Día](#). El contenido generado por CienciaPR puede reproducirlo, siempre y cuando sea con fines educativos y no comerciales, citando a la organización.

Mónica Ivelisse Feliú-Mójer ^[2]

Autor de CienciaPR:

El Nuevo Día ^[3]

Fuente Original:



Este artículo es el primero de una serie sobre genética humana.

La causa de la mayoría de nuestras enfermedades se encuentra en la diversidad de nuestros genes.

Genéticamente hablando, los humanos somos 99% idénticos. El restante de nuestro genoma contiene diferencias o variantes genéticas que ocurren en aproximadamente 1 de cada 100 personas. Al estudiar ese 1% del genoma humano, científicos alrededor del mundo esperan entender los factores genéticos que juegan un rol en el desarrollo del cáncer y las enfermedades cardiovasculares, entre otros males.

Dada la rareza de estas variantes genéticas, para poder encontrarlas los científicos necesitan secuenciar el genoma de muchísimos individuos. Sin embargo, no sólo es importante que secuencien el genoma de muchos individuos, sino de individuos diversos. Algunas de las variantes genéticas más raras tienden a ocurrir en poblaciones cuyos individuos tienen ancestros comunes. Por ejemplo, si los científicos sólo estudiaran las variantes genéticas relacionadas al cáncer en personas con descendencia europea-occidental, fallarían en encontrar variantes relacionadas a esa enfermedad en personas con descendencia africana, europea o indígena. Por tanto, mientras mayor sea la diversidad de individuos cuyo genoma es secuenciado, mayor la probabilidad de que los científicos hallen las variantes genéticas más raras.

El propósito del Proyecto 1000 Genomas es precisamente encontrar esas variantes genéticas. Este consorcio internacional, liderado por los Institutos Nacionales de la Salud de los Estados Unidos (NIH, por sus siglas en inglés) ha secuenciado el material genético (ADN) de más de 1,700 individuos provenientes de 26 poblaciones alrededor del mundo, desde punjabi hasta puertorriqueños. Esta colección de secuencias genómicas es el catálogo de variaciones genéticas más comprensivo hasta el momento y está disponible de manera gratuita.

Contribución boricua

El Proyecto 1000 Genomas incluyó muestras de cuatro poblaciones latinas: colombianos de Medellín, Colombia, mexicanos de Los Ángeles, California, peruanos en Lima, Perú y puertorriqueños de Puerto Rico. Un total de 70 tríos compuestos de un padre, una madre y un hijo o hija sirvieron de voluntarios para la primera fase de 1000 Genomas, completada recientemente.

Casualmente, un trío de científicos compuesto por los doctores Taras Oleksyk y Juan Martínez Cruzado de la Universidad de Puerto Rico en Mayagüez (UPRM) y la doctora Julie Dutil de la Escuela de Medicina de Ponce lideró la recolección de muestras a través de Puerto Rico. Más de 30 estudiantes universitarios del Departamento de Biología de la UPRM asistieron con el proceso.

Para los investigadores era importante obtener una muestra representativa de la población boricua, “puesto que la población de Puerto Rico no es homogénea”, dijo el Dr. Taras Oleksyk. Dada nuestra compleja historia de mestizaje e inmigración, “la ascendencia de la gente de Yauco es diferente a la de la gente de Loíza o la gente de Caguas”, añadió Oleksyk. Para lograr esta meta el equipo de científicos realizó una campaña de reclutamiento de participantes voluntarios en las que fueron puerta por puerta, anunciaron el proyecto en plazas públicas, iglesias y a través de la radio.

El proceso de reclutar participantes voluntarios para el Proyecto 1000 Genomas fue más allá de atraerlos para que donaran muestras de sangre; fue un proceso educativo. Al ser reclutados los participantes aprendieron sobre el propósito del proyecto y la importancia de estudiar la variedad genética. Los investigadores además discutieron con los participantes el proceso de secuenciación de sus genomas, que pasaría con las muestras que donaran, los riesgos y las implicaciones éticas de estos estudios de la genética humana.

Por ejemplo, los datos obtenidos por el Proyecto 1000 Genomas son de dominio público y son utilizados por científicos alrededor del mundo para estudios de genética humana. ¿Podría alguien usar la información genética de los participantes para identificarlos? La respuesta es que no. Una de las prioridades del Proyecto 1000 Genomas es proteger la privacidad de los participantes. Este proyecto no recoge información que identifique a los participantes (como el nombre o dirección) y luego de ser recogidas las muestras de sangre reciben un código que hace virtualmente imposible que se identifique a quien pertenece.

Gracias a la participación de voluntarios boricuas, Oleksyk, Martínez Cruzado, Dutil y sus colaboradores han encontrado miles de variantes genéticas específicas a los puertorriqueños. En un futuro cercano este equipo de investigadores, y otros alrededor del mundo, podrán utilizar esta información genética para explicar la prevalencia e incidencia de enfermedades y la respuesta a sus tratamientos entre los boricuas. “La base de datos genéticos de los puertorriqueños es un recurso muy valioso para estudiar los orígenes de los puertorriqueños de hoy en día. Entender la diversidad genética boricua nos ayudará a desarrollar y aplicar la medicina personalizada a nivel local”, culminó Oleksyk.

En el próximo artículo de esta serie aprenderás más sobre los descubrimientos que han realizado Oleksyk y colegas sobre los ancestros de los puertorriqueños.

La autora es Directora de Programas de Alcance Comunitario en el Departamento de Bioestadísticas de la Universidad de Washington y miembro de Ciencia Puerto Rico (www.cienciapr.org [4]).

Tags:

- [DNA](#) [5]
- [Proyecto 1000 Genomas](#) [6]
- [UPR](#) [7]
- [NIH](#) [8]
- [RUM](#) [9]

Categorías de Contenido:

- [Ciencias biológicas y de la salud](#) [10]
 - [Ciencias Sociales](#) [11]
 - [Estudiantes](#) [12]
 - [K-12](#) [13]
 - [Subgraduados](#) [14]
 - [Graduates](#) [15]
 - [Postdocs](#) [16]
 - [Facultad](#) [17]
-

Source URL:<https://www.cienciapr.org/es/external-news/valiosa-contribucion-boricua?page=9>

Links

[1] <https://www.cienciapr.org/es/external-news/valiosa-contribucion-boricua> [2] <https://www.cienciapr.org/es/user/moefeliu> [3] <http://www.elnuevodia.com/valiosacontribucionboricua-1687520.html> [4] <http://www.cienciapr.org> [5] <https://www.cienciapr.org/es/tags/dna> [6] <https://www.cienciapr.org/es/tags/proyecto-1000-genomas> [7] <https://www.cienciapr.org/es/tags/upr> [8] <https://www.cienciapr.org/es/tags/nih-0> [9] <https://www.cienciapr.org/es/tags/rum> [10] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/biological-and-health-sciences-0> [11] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/social-sciences-0> [12] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/students-0> [13] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/k-12-0> [14] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/undergraduates-0> [15] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/graduates-0> [16] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/postdocs-0> [17] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/faculty-0>