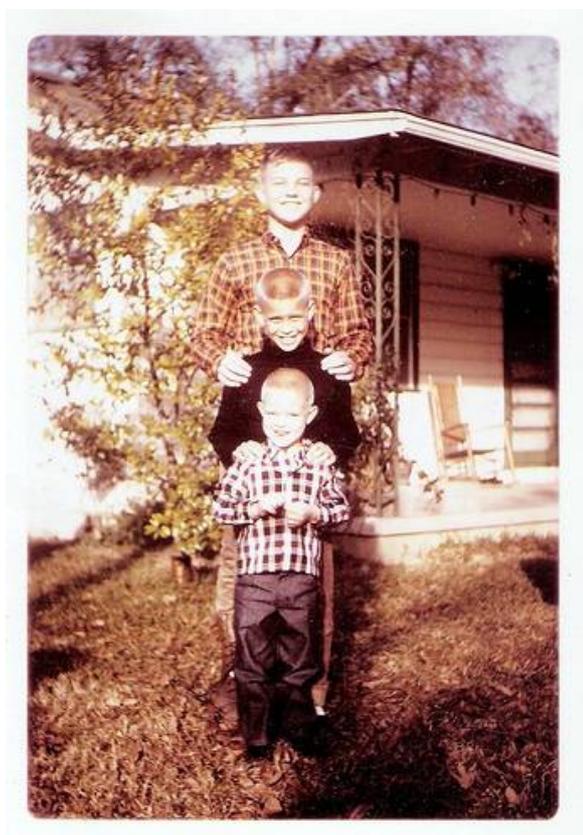


Estudian la variación en la actividad genética entre poblaciones para comprender la predisposición a enfermedades

Investigadores del [Centro de Regulación Genómica](#) han colaborado en el estudio más amplio y completo sobre el impacto de las variaciones genéticas en la actividad de los genes. El trabajo, publicado en la revista [Nature](#), revela cómo la secuenciación de ARN permite la exploración a fondo de los efectos genéticos en los procesos celulares. Utiliza nuevas tecnologías para obtener una imagen detallada de cómo la actividad de los genes en las células de la sangre difiere entre las personas y describe las variaciones en el ADN responsables de estas diferencias.

CRG

10/3/2010 19:00 CEST



La investigación se ha realizado con células sanguíneas de 60 individuos de descendencia europea. Foto: Howie Luvzus.

Nuestro ADN contiene la información para producir diferentes proteínas que son el material necesario para el funcionamiento de las células. Las instrucciones para sintetizar estas proteínas se encuentran en unas secuencias de ADN llamadas genes. Este precioso material genético se encuentra protegido en el núcleo y nunca lo abandona. Por el contrario, hace unas copias llamadas ARN mensajero y las envía fuera del núcleo hacia las pequeñas fábricas de proteínas que hay en la célula.

Las mutaciones de los genes dan lugar a una variación en la abundancia o en la estructura de estos ARN mensajeros. Ello va a su vez asociado a cambios en el contenido de proteínas en la célula y, por tanto, afectarán en la forma como se ejecutan algunos procesos celulares. Estas variaciones en el ADN pueden contribuir en las diferencias de algunos rasos entre individuos y podrían también causar o predisponer para diversas enfermedades.

Mirando la realidad de forma más detallada

Para aclarar la naturaleza genética de esta variabilidad, un equipo formado por investigadores de la Universidad de Ginebra en Suiza, del Centro de Regulación Genómica en Barcelona y del Sanger Institute de Cambridge liderados por la Facultad de Medicina de la Universidad de Ginebra, han utilizado nuevas tecnologías para estudiar los ARN mensajeros. Este procedimiento innovador llamado “secuenciación de segunda generación”, permite un nivel de resolución sin precedentes para determinar la abundancia y la estructura de los ARN mensajeros.

Hasta ahora, los estudios sólo nos informaban de las diferencias individuales en la cantidad de ARN de cada gen en la célula. En este nuevo proyecto de investigación, que se ha llevado a cabo con células sanguíneas de 60 individuos de descendencia europea, los investigadores han obtenido una mayor resolución de estos procesos que les ha permitido describir con detalle las diferencias moleculares del ARN entre individuos. “Por primera vez somos capaces de “leer” la secuencia de casi todas las moléculas de ARN que hay en la célula y compararlas entre individuos” explica el Dr. Stephen Montgomery de la Universidad de Ginebra.

La posibilidad de leer la secuencia de ARN en muchos individuos entra en una nueva escala y lleva la comprensión de la variación genética a un nuevo nivel. “Por ahora, la secuenciación del genoma nos ha dado mucha

información para entender los procesos básicos de la célula pero el estudio del ARN mensajero nos permite conseguir un grado más en la comprensión de la variabilidad entre individuos” explica el Dr. Roderic Guigó, coordinador del programa de [Bioinformática y Genómica](#) del CRG. Guigó, ha participado en numerosos estudios del genoma y fue el único español que participó en el proyecto Genoma Humano.

El coordinador del proyecto, el profesor Emmanouil Dermitzakis de la Facultad de Medicina de UNIGE y del programa Frontiers in Genetics afirma “Obviamente, un incremento así en la resolución, nos da un gran progreso en la comprensión de los procesos celulares y el detalle final de las diferencias entre humanos”.

Un paso más en el camino para confeccionar tratamientos

Los resultados de este estudio tienen muchas implicaciones para la salud humana. Se conoce bien que las variantes en el ADN que afectan a la actividad de los genes podrían ser responsables de la predisposición a algunas enfermedades, fundamentalmente de patologías comunes como la diabetes, enfermedades cardiovasculares y asma. La comprensión de estas pequeñas diferencias sutiles que modulaban la expresión génica y que hasta ahora desconocíamos, nos lleva sin duda a acelerar la comprensión de sus mecanismos a nivel celular, permitiendo un desarrollo de tratamientos más rápido y más dirigido.

Tal y como se publica en la edición en línea de esta semana de la revista *Nature*, este estudio ofrece un marco hacia al total conocimiento del impacto de las variaciones genéticas en las interacciones celulares, cosa que tiene importantes implicaciones para la comprensión de las enfermedades humanas.

El proyecto ha sido financiado por el Ministerio de Ciencia e Innovación (MICINN), el Programa Ingenio Consolider 2010, el Wellcome Trust, la Fundación Louis-Jeantet y Swiss NSF Frontiers in genetics.

Trabajo de referencia: Stephen B. Montgomery, Micha Sammeth, Maria Gutierrez-Arcelus, Radoslaw P. Lach, Catherine Ingle, James Nisbett, Roderic Guigó & Emmanouil T. Dermitzakis (2010) “Transcriptome genetics using second generation sequencing in a Caucasian population” [Nature](#). DOI:

10.1038/nature08903.

Derechos: **Creative Commons**

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)