

LA INVESTIGACIÓN APARECE HOY EN LA REVISTA 'NATURE'

La estatura depende de 180 variantes genéticas

Cientos de variantes genéticas comunes de todo el genoma humano influyen en la diferente altura de los adultos. Así lo indica un nuevo estudio, realizado en más de 180.000 personas, que muestra cómo estas nuevas variantes no están distribuidas al azar, sino que se agrupan alrededor de los genes que ya se habían vinculado anteriormente al crecimiento.

SINC

29/9/2010 19:00 CEST



Más de cien variantes genéticas tienen la culpa de la diferencia de estatura de las personas. Foto: Arty Smoke.

“La estatura tiene mucho que ver con la genética. Padres bajos suelen tener hijos bajos y padres altos hijos altos”, explica Joel Hirschhorn, científico del Hospital Pediátrico de Boston (EE UU) y uno de los principales autores del estudio. “Este artículo es el mayor paso hasta la fecha para comprender cuáles de las variantes genéticas que difieren en las personas (conocidas como “loci”) son responsables de las diferencias de estatura”.

Casi trescientos investigadores de más de cien instituciones de todo el mundo analizaron los datos procedentes de muestras del ADN de más de 180.000 personas para buscar variantes genéticas, conocidas como polimorfismos de nucleótido simple (SNP). Los resultados aparecen en el último número de la revista *Nature*.

El equipo identificó 180 variantes (más de cien por primera vez), aunque los autores subrayan que el estudio sólo representa un 10% de la variación heredada relativa a la altura, debido a la complejidad de desentrañar su genética.

La estatura es una clásica “característica compleja”, es decir, una característica influida por varios genes diferentes y por el entorno. Se estima que más del 80% de la variación de una población puede atribuirse a factores genéticos, y el porcentaje restante al entorno de una persona, con factores como su dieta.

“Un análisis de cómo las variantes genéticas comunes tienen efectos modestos en la estatura de las personas proporcionará información importante para entender las causas de las enfermedades humanas”, afirma Fernando Rivadeneira, investigador del Centro Médico Erasmus de los Países Bajos y otro de los autores.

Sin embargo, a pesar de la cantidad de muestras de ADN analizadas, los autores creen que sólo han encontrado alrededor de un cuarto de las variantes genéticas que podrían ser identificadas de manera realista. “Encontrar las restantes precisará de estudios más amplios y de un análisis más detallado de distintos tipos de variaciones del genoma”, concluyen.

La altura no es una cuestión de azar

Los investigadores descubrieron que las variantes no estaban distribuidos al azar por el genoma, sino que estaban agrupados dentro del genoma y en vías biológicas: 21 de ellos estaban cerca de ciertos genes conocidos por su influencia sobre el crecimiento anormal del esqueleto en casos raros. Para los autores, esto sugiere que los SNP están vinculados a estos genes, posiblemente implicados en su regulación.

Algunos de los loci contenían conjuntos de genes conocidos por estar implicados en procesos relacionados con el crecimiento. Además, varios loci se superponían con los que estaban anteriormente vinculados con otras características y enfermedades, como la densidad mineral ósea, la artritis reumatoide, la diabetes de tipo 1, la soriasis y la obesidad.

“Los estudios de asociación amplia del genoma son herramientas muy poderosas, pero seguimos sin comprender cómo las diferencias en nuestros genomas influyen en características humanas comunes como la estatura”, apunta Tim Frayling, de la Universidad de Exeter (Reino Unido).

“Necesitaremos herramientas aún más eficaces si queremos comprender las diferencias existentes entre las personas”.

El genoma humano está compuesto por más de tres mil millones de subunidades de ADN llamadas nucleótidos. Una parte sustancial de la variación de la secuencia de ADN entre las personas se debe a diferencias en los nucleótidos individuales. Estas diferencias se conocen como SNP. Estudios de asociación amplia del genoma buscan SNP comunes en poblaciones concretas; por ejemplo, en pacientes con una enfermedad específica.

Referencia bibliográfica:

Hirschhorn et al.: “Hundreds of variants clustered in genomic loci and biological pathways affect human height”. *Nature*, 30 de septiembre de 2010. Doi:10.1038/nature09410.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

ALTURA | ESTATURA | VARIANTE | GENÉTICA | LOCI |

Creative Commons 4.0

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

