



UNIVERSIDAD DE COSTA RICA

Científico español recomienda profundizar estudios en diversidad genética

17 JUN 2011 Salud



El Dr. Arcadi Navarro considera que falta mucho por hacer en materia de genómica y genética, porque no se ha llegado a la solución o control de las enfermedades complejas (foto Laura Rodríguez).

Estudiar a corto plazo, desde distinta ópticas y diferentes poblaciones, los grados específicos de diferenciación de algunos genes relacionados con enfermedades podría dar la explicación de lo que esto significa para la enfermedad misma, recomendó el Dr. Arcadi Navarro, investigador del Instituto de Biología Evolutiva (ICREA) de la Universidad Pompeu Fabra y del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) de Barcelona, España.

Este especialista que participó en el equipo de investigadores que hizo la secuenciación del genoma del orangután, publicado recientemente en la revista *Nature*, impartió una conferencia en la sala de sesiones del Instituto de Investigaciones en Salud (INISA) de la Universidad de Costa Rica (UCR).

Su visita la hizo como parte de una colaboración que mantiene con el INISA, el Instituto de Investigaciones Psicológicas y el Programa de Investigación en Neurociencias, todos de la UCR.

Él colabora en un trabajo con la asociación de polimorfismos funcionales del sistema neurálgicos y la depresión, regulación emocional y otros desórdenes psicopatológicos en niños, financiado por CRUSA, el CSIC y la Vicerrectoría de Investigación de la UCR.

En su **exposición sobre *Adaptación natural y enfermedad*** dijo que al profundizar en la diversidad genética y concretamente en la distancia genética se pueden explicar los problemas de replicabilidad de los genes asociados con una enfermedad, que se vienen señalando desde hace años, cuando los resultados de una investigación genética desarrollada con población canadiense -por ejemplo- se ha querido replicar en Italia o Japón y no es posible hacerlo. “Esto no debería pasar”, reafirmó.



Arcadi Navarro informó que ya se han secuenciado más de mil genomas completos en el mundo e incluso el avance en este campo permite genotipar por encargo a un bajo precio (foto Laura Rodríguez).

Las explicaciones que diferentes científicos han dado para esto incluyen los sesgos o errores de muestreo, los falsos positivos, las diferentes herramientas estadísticas y marcadores de asociación empleados, que otorga distinto poder estadístico para interpretar, etc. Sin embargo, con el avance de la investigación científica en el mundo se ha volcado la mirada hacia las poblaciones que se estudian y hacia la variante genética.

Replicación y distancia genética

Para el Dr. Arcadi Navarro una misma enfermedad puede estar causada por variantes genéticas distintas. “Es que a lo mejor además de haber diversidad genética humana en los caracteres fenotípicos, la hay en cuanto a la estructura genética de las enfermedades complejas. Explicó que “para llegar a estos fenotipos complejos, no tienen porque estropearse los mismos genes siempre ni de la misma manera”.

Según dijo hace cuatro años el científico John Braverman y su grupo de estudio quiso probar esa hipótesis y encontraron 48 casos de enfermedades comunes asociadas a 9 genes, que cada vez que se han replicado han tenido efectos positivos en más de 75% de las veces y otras asociadas a 39 genes, que no se han podido replicar.

Los estudios efectuados por el equipo del Dr. Navarro le hacen afirmar que **los grados de replicación están relacionados con la distancia genética que tienen los genes involucrados**. “Lo que vemos es que los genes no replicados tienden a tener un FST (medida empleada de distancia genética) más altas (...) que el promedio que se observa en el genoma humano y los genes que se replican tienen una distancia genética más corta”, afirmó.



El genetista catalán detalló que la revisión de investigaciones científicas del mundo han revelado algunos problemas, entre ellos muestras muy modestas y diversas herramientas estadísticas que en ocasiones arrojan falsos positivos en los resultados (foto Laura Rodríguez).

Para su criterio es necesario seguir estudiando los FST, porque así se puede tener “una idea de predictor razonable de la consistencia de replicabilidad que se va a tener”.

Uno de los problemas que señaló el expositor es que la gran mayoría de los estudios involucran población europea, muy poca estudia asiáticos y casi ninguno a los africanos, lo que en razón de querer comparar datos por continente, desajusta los resultados.

Escavando datos

El grupo de investigación del Dr. Navarro con un análisis exhaustivo de datos disponibles filtraron dos conjuntos: uno a partir de los datos de Association Genetic Database (GAD) de 890 asociaciones estudiadas no menos de cuatro veces en el mundo a los que les calcularon la distancia genética de tres formas distintas y por otro lado del llamado Dataset Continental, con 37 enfermedades estudiadas cuatro veces en Europa y cuatro en Asia, a las cuales les midieron también la distancia genética.



La actividad se efectuó en la sala de sesiones del INISA (foto Laura Rodríguez Rodríguez).

Navarro comentó que se inventaron un método estadístico llamado Fi que da idea de consistencia en la replicación, por ejemplo cuando es cero, quiere decir que tiene el mismo resultado de replicación en un continente y en el otro.

Los resultados de ese análisis mostró que los genes de enfermedad tienden a tener un FST más bajos que el promedio del genoma. De esto se podría inferir que los genes asociados a enfermedad pareciera que son más similares entre todos los seres humanos, “pero eso todavía no nos lo creemos”, porque para eso “es necesario que tengamos todos los genes estudiados”, afirmó el expositor.

Se preguntó qué es un gen de enfermedad, sino aquel que alguien decidió estudiar un día, nada más, razón por la cual –según dijo- hoy “solo tenemos un catálogo de genes y los favoritos de muchos laboratorios, pero no sabemos si quiere decir algo desde el punto de vista de la biología de la enfermedad”.

Una de las conclusiones más importantes de la investigación del equipo de trabajo del Dr. Navarro es que la replicabilidad y consistencia en la replicabilidad van asociadas con la distancia genética.

Según informó el científico español calcularon de muchas maneras la correlación del FST y la replicabilidad; y esta resultó negativa, cuando el grado de replicabilidad es mayor,

también es más pequeña la distancia genética; y por el contrario resultó positiva y significativa cuanto más inconsistente había entre los resultados de Europa y Asia, más alta la FST.

El expositor llamó la atención de los clínicos y genetistas, en el sentido de que la inconsistencia de datos en los estudios no se puede explicar con los falsos positivos, aunque reconoce que sí los hay, pero también **“hay que seguir cavando para obtener los falsos positivos que no lo son”**. Por delante queda mucho trabajo, pues “hay una tarea mundial de la arquitectura de las enfermedades genéticas complejas”, concluyó.

[Lidiette Guerrero Portilla](#)

Periodista Oficina de Divulgación e Información

lidiette.guerrero@ucr.ac.cr

Etiquetas: [inisa](#), [el instituto de investigaciones psicologicas y el programa de investigacion en neurociencias](#), [dr. arcadi navarro](#).