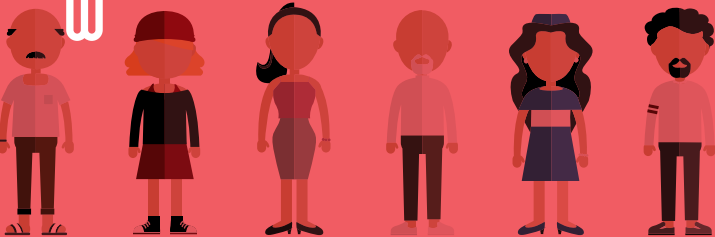
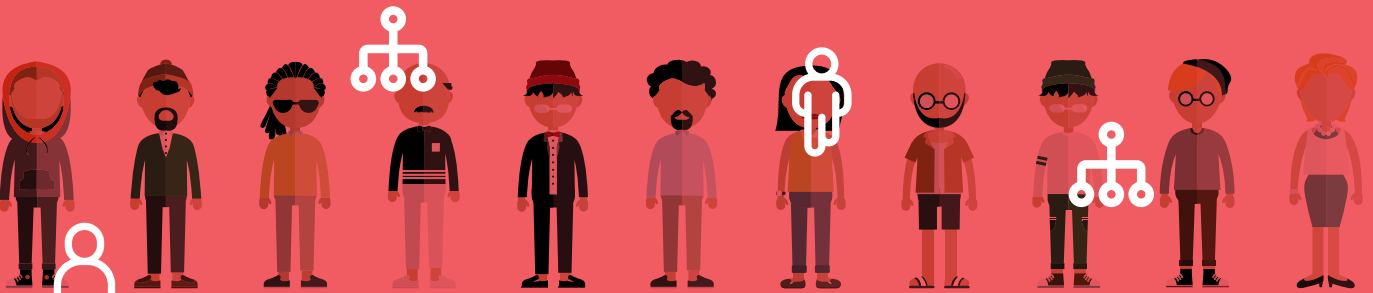
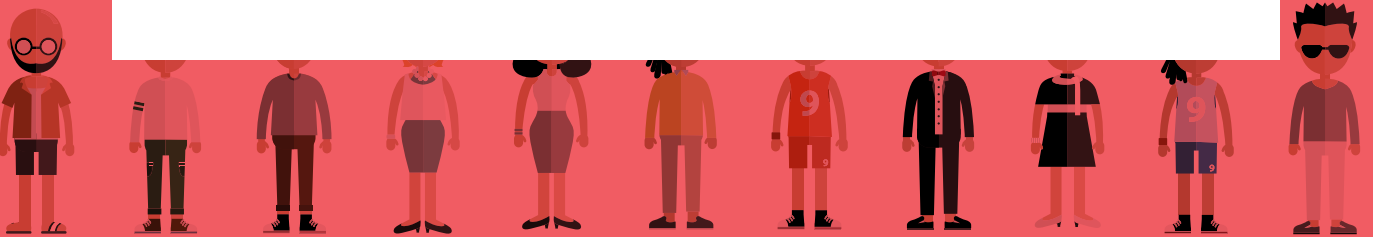


Una lectura de verano.
La genómica recreativa.



BITGENIA
—
TRANSCENDING
GENOMICS



La genómica recreativa.

Autor: Marcelo Martí ^{ref 1; 2} - marcelo.marti@bitgenia.com

Llega el verano y es tiempo de la lectura: ese libro que tenemos hace meses en la mesita de luz, esa revista que nos damos el gusto de comprar "solamente" en vacaciones, o el diario, -si es del día mejor-, esperando que esta vez traiga buenas noticias. Desde Bitgenia queremos aportar nuestro granito de arena a su lectura de verano, y poniéndonos a tono con la época del año, queremos hablarles de los aspectos divertidos que tiene la genómica sin perder la seriedad que nos caracteriza en el intento.

Una de las áreas de mayor crecimiento comercial a nivel mundial es aquella que se conoce como **Genómica Recreativa** (o recreacional). La misma engloba aquellas cosas que podemos aprender de nuestro genoma, que no poseen relevancia para nuestra salud, pero que nos pueden enseñar más sobre quiénes somos, o por qué nuestros genes nos hacen ser lo que somos.

El primer ejemplo, comprende los llamados "**estudios de ancestría**", que fueron uno de los kits más vendidos como regalo en Estados Unidos en la última navidad. Estos estudios utilizan la información contenida en los polimorfismos de nucleótido único (SNP, del inglés Single Nucleotide Polymorphism) para determinar: a) pares de clientes que "comparten" regiones del ADN y que, por lo tanto, son parientes lejanos y b) el origen étnico (la población ancestral de donde provino y se heredaron) de diferentes porciones de tu genoma.

Los resultados suelen visualizarse de modo interactivo (sobre mapas y en colores) y nos cuentan la historia de nuestro linaje, tanto paterno como materno, asignando el porcentaje de nuestro genoma que corresponde a cada uno de los principales grupos poblacionales usados como referencia. Actualmente, y tomando como punto de partida los estudios internacionales de genómica poblacional (cómo HapMap y el Human Genome Diversity Project), la mayoría de las compañías distinguen más de 20 regiones (o poblaciones) ancestrales, entre las que se encuentran Gran Bretaña, Europa del Este, la península ibérica, diferentes regiones de África, de Asia, Nativos Americanos, el medio oriente y la polinesia entre otros. Algunos también reportan qué porcentaje de nuestro genoma corresponde a uno de los grupos migratorios que salieron de África hace unos 200 mil años (Para más información de este apasionante tema les recomendamos el libro de Brian Sykes, *The Seven Daughters of Eve*), e incluso, algunos reportan qué porcentaje de tu genoma se estima proviene de los homo Neanderthal.

Estos estudios, si uno lo permite, también nos informan sobre nuestros posibles familiares lejanos, primos hasta en tercer, cuarto grado o más, con los que compartimos el 1% (o menos) de nuestro genoma. En algunos servicios a esto se lo puede combinar con información filiatoria (apellidos de nuestros padres), lo que permite trazar y ubicarnos en grandes árboles genealógicos.

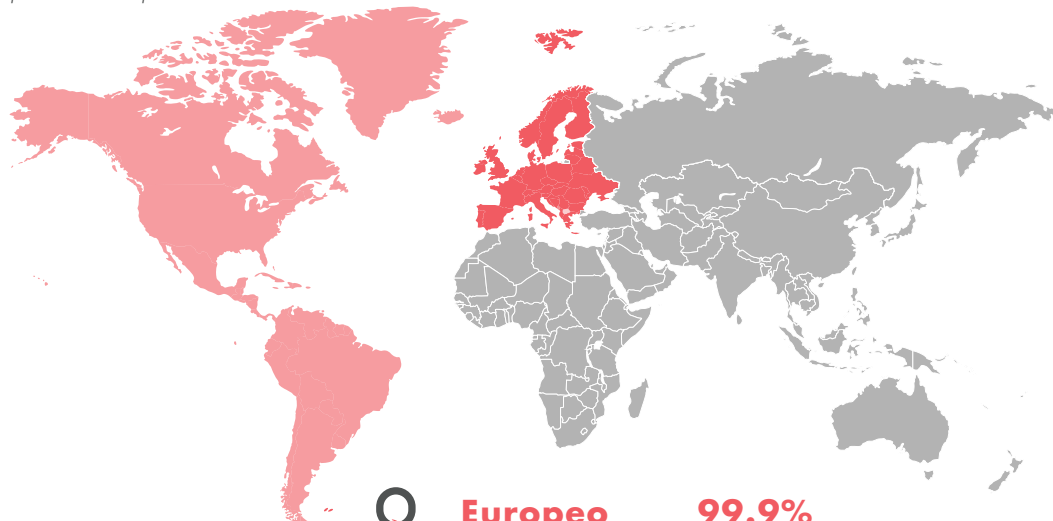


1





Ejemplo de Mapa de Ancestría



Europeo	99.9%
Asquenazí	99.1%
Ampliamente europeo	0.8%
América	0.1%
Americano nativo	0.1%

¿Cuán precisos son sus resultados?

El primer punto a comprender es que las técnicas que se utilizan en este tipo de estudios, se basan en comparar el genoma del cliente con un panel de genomas de referencia que se supone representan a cada una de las poblaciones ancestrales. Es importante destacar que los genomas de referencia no son genomas ancestrales, sino genomas de poblaciones actuales que viven en esas regiones y que se supone han vivido en las mismas, mezclándose lo menos posible con otras. Todos los estudios por lo tanto presuponen que un grupo representativo de SNPs de las mismas ha permanecido inalterado a lo largo del tiempo, y por ende es representativo de la población ancestral. Por otro lado, los modelos estadísticos utilizados son probabilísticos y requieren que tanto los SNPs como las muestras de referencia sean independientes, hecho que sabemos que no es

cierto. El uso de distintas poblaciones de referencia y diferentes modelos estadísticos resulta en la posible obtención de resultados significativamente diferentes para la ancestría de un mismo individuo por diferentes compañías, como ha sido reportado en diversos estudios. Los expertos, por su parte, coinciden en que los resultados son confiables en cuanto a la asignación poblacional en los principales grupos continentales, y que sería necesaria la ampliación (en términos de diversidad poblacional) y estandarización internacional de los paneles de referencia, lo que debiera traducirse en una mejora y homogeneización del servicio.

¿Qué significado tienen los resultados?

Esta pregunta es mucho más difícil de responder. Estrictamente, desde una perspectiva técnica, los resultados de ancestría no nos dicen de donde proviene nuestro ADN, sino en dónde



La genómica recreativa.



viven actualmente individuos que poseen los mismos marcadores genéticos. Por otro lado, quizás lo importante de la pregunta es su connotación subjetiva y/o emocional. En muchos casos los consumidores de este tipo de servicios lo que buscan es obtener información que los ayude a aprender o comprender sus orígenes raciales o étnicos. El problema es que las definiciones actuales sobre categorías étnicas y raciales tienen mucho más que ver con el contexto histórico y sociocultural del grupo poblacional de pertenencia que con el ADN!. Tampoco es claro que cuando hablamos de ancestría todos “entendamos” lo mismo. Para nosotros, que vivimos en latinoamérica, y somos hijos de inmigrantes, muchas veces comprender nuestro origen y ancestría se refiere a saber cuándo y de dónde provinieron nuestros antepasados que emigraron al nuevo continente. Pero para otro individuo viviendo en otra parte del mundo, conocer sus orígenes puede significar algo muy diferente.

Por último y, en relación a este punto, es importante destacar que dada la naturaleza exponencial del crecimiento poblacional, es fácil demostrar que todos los seres humanos que estamos vivos posiblemente descendamos de una madre (o unas pocas madres) que vivieron hace cerca de mil años (lo que son unas 50 generaciones). En ese sentido, no sólo somos todos parientes (aunque lejanos) sino que posiblemente todos seamos parientes de personajes históricos famosos, como Luis XV o Genghis Khan.

Finalmente, y respecto al segundo ejemplo de genómica recreacional, el mismo consiste en el reporte de características genéticas que se supone son “divertidas” y que no poseen connotación médica. Entre las más utilizadas están aquellas asociadas a nuestra apariencia, como ser el color de ojos, el tipo de lóbulo de la oreja, el pelo enrulado, entre otras; aquellas asociadas al gusto, o con nuestra textura física -por ejemplo, saber si genéticamente nuestros músculos son más aptos para ser un corredor de velocidad o de resistencia-. Como este artículo ya se hizo bastante largo, vamos a dejar un análisis más profundo de las mismas para una próxima publicación.

