

## Tendencias

# Primer mapa genético de los chilenos revelará a qué enfermedades estamos más expuestos

- ▶ Estudio de la U. de Chile analizará ADN de tres mil personas del país. Ya van 900 muestras tomadas.
- ▶ Estudio también descifrará por qué ciertos fármacos no funcionan en nuestra población.

Cecilia Yáñez

Decir que los chilenos somos una mezcla de españoles con población indígena originaria, no es novedad. Pero saber cómo está constituida esa mezcla a nivel genético y cómo eso podría afectarnos frente a determinadas enfermedades podría cambiar nuestra actual política de salud pública.

Esa es precisamente la tarea que está realizando un grupo de científicos de la Universidad de Chile a través del proyecto "Genómica de la población chilena: obtención de perfiles genéticos necesarios en investigación clínica, salud pública y medicina forense". Una iniciativa que cuenta con el apoyo de Fondef y el patrocinio del Ministerio de Salud y que ya ha tomado casi 900

muestras de sangre en Santiago y La Serena -de un total de tres mil que se requieren para la estudio- y que pronto sumarán a Coquimbo, a algunas clínicas privadas de Santiago y luego a Arica, Iquique, Temuco y Concepción.

#### ADN y enfermedades

La ciencia ha demostrado que de los genes depende el desarrollo de ciertas patolo-



FOTO: RICHARD ULLOA

▶▶ Lucía Cifuentes en el laboratorio del Programa de Genética Humana de la U. de Chile

gías, una mayor o menor propensión a otras y hasta la respuesta del organismo ante determinados fármacos. Se sabe, por ejemplo, que la población con ascendencia europea tiene más riesgo de desarrollar enfermedades relacionadas con el cáncer de mama, otro tipo de cánceres o fibrosis quística; mientras que las personas con una genética más cercana a los pueblos originarios tiene más males relacionados con problemas a la vesícula y diabetes.

Según explica la directora de este proyecto e investigadora del Programa de Genética de la U. de Chile, Lucía Cifuentes, "nuestra hipótesis es que toda la población chilena es heterogénea y sus perfiles genéticos -en general- son un intermedio entre el de los españoles y los pueblos originarios que habitaban el territorio".

La genetista dice que países como "México y Costa Rica ya han realizado investigaciones de este tipo, las que le han permitido asociar genes y patologías y respuesta anómalas a fármacos en estos países", dice.

Como el contenido de la información genética estudiada será liberado, también será de gran ayuda para otros investigadores que realizan estudios clínicos, porque per-

#### LAS CIFRAS

# 3 mil

muestras de sangre de personas nacidas en Chile serán analizadas en este estudio.

# 8

ciudades representativas de Chile serán centro de recolección de las muestras.

mitirá saber por grupos y subgrupos de población a qué enfermedades están más expuestos.

#### Herencia de ancestros

En esta investigación, no se analizarán todas las regiones del genoma. No se busca conocer, por ejemplo, aquella parte relacionada con los rasgos o los atributos personales de los individuos, por ejemplo, si son flacos o gordos, morenos o rubios. "Lo que analizaremos son regiones del genoma que no codifican proteínas. No son genes que determinen ninguna característica personal ni física, sino solamente el origen étnico. Estas regiones se llaman marcadores genéticos

informativos de ancestría", señala Cifuentes.

Para llegar a estos datos, los expertos comenzaron consultando a las personas que llegan a los bancos de sangre como donantes si querían participar como voluntarios de esta investigación. Si la respuesta es positiva, llenan una breve encuesta que servirá como ficha de la muestra en la que está indicada el lugar de nacimiento del donante y de sus padres, su edad, ocupación, si se siente parte de una etnia y otros datos que dan cuenta del nivel socioeconómico y educacional.

La idea es tomar las muestras en los grandes centros urbanos y ciudades más pobladas del país, siempre con el foco en la población mestiza de Chile y tratando de representar a los distintos sectores de la sociedad chilena. Esta información se comparará con base de datos de Estados Unidos, el Proyecto Internacional HapMap (Canadá, China, Japón, Nigeria, el Reino Unido y EE.UU.) y la base de datos Alfred de la U. de Yale.

Si todo marcha según lo programado, la investigación -en la que participan una treintena de investigadores entre médicos, científicos, sociólogos, ingenieros bioinformáticos y técnicos- podría dar a conocer los primeros resultados a fines de 2014. ●

## Trabajo bioinformático

▶▶ En esta investigación no todo es muestras de sangre y ADN. Una parte del estudio se realiza en el Laboratorio de Bioinformática y Matemática del Genoma del Centro de Modelamiento Matemático de la Universidad de Chile.

Su director, Alejandro Maas, explicó que su labor consiste en transformar datos biológicos en información. "En este caso particular, se desea determinar el conjunto de variantes genéticas que explican de mejor forma la historia gené-

tica de los chilenos. Este proceso de selección no es simple, pues hay que elegir alrededor de 3.000 variantes genéticas distribuidas a lo largo de todo el genoma humano".

Por lo mismo, se requiere de las matemáticas, ya que de otra forma sería imposible procesar tal cantidad de datos y extraer información valiosa de ellos.

Las primeras etapas fueron de ordenamiento, obtención, creación y almacenamiento de bases de datos públicas.

Actualmente, están mejorando las interfaces de usuario y esperando que se generen las primeras secuencias de ADN de individuos chilenos, para detectar las variantes que los caracterizan.

Como fuente de datos de variantes genéticas (SNP) del genoma humano, utilizan tres bases de datos a nivel mundial: dbSNP, Hapmap y Alfred. De allí, obtuvieron distintos tipos de información necesaria para la comparación con los datos chilenos.



## CONCURSO PUBLICO

LLAMESE A CONCURSO PUBLICO PARA PROVEER CARGOS EN ESTABLECIMIENTOS DE SALUD DE LA COMUNA DE PUDAHUEL

CORPORACIÓN MUNICIPAL DE DESARROLLO SOCIAL

	CARGOS	HRS. SEMANA
MEDICOS	13	14
ODONTOLOGOS	4	44
ODONTOLOGOS	2	22
ENFERMERAS	7	44
ENFERMERA	1	33
KINISIOLOGOS IRA	3	33
SICOLOGO	1	44
NUTRICIONISTAS	2	44
ASISTENTE SOCIAL	1	44
ASISTENTE SOCIAL	1	22
PROFESOR DE EDUCACIÓN FÍSICA	1	33
MATRONA	1	44
TENS ENFERMERÍA	12	44
TENS ODONTOLOGÍA	3	44
AUXILIAR DENTAL	1	44
TÉCNICO PARAMÉDICO	2	12
TÉCNICO PARAMÉDICO	1	44
ADMINISTRATIVO	8	44
GUARDIA	1	44
CAMILLERO	1	26
CAMILLERO	1	36
CAMILLERO	1	44
CONDUCTOR	1	24
AUXILIAR DE SERVICIO	1	24

VENTA DE BASES EN DIRECCION COMUNAL DE SALUD, UBICADA EN AVENIDA SAN FRANCISCO 8630. PUDAHUEL. DESDE EL 8 AL 11 DE OCTUBRE DE 9:00 A 17:00 HRS RECEPCION DE ANTECEDENTES DEL 16 AL 19 DE OCTUBRE .

VALOR DE BASES \$ 5.000

SAN FRANCISCO 8530  
TELÉFONOS 640 25 15 -640 25 37

Más Cerca DIRECCIÓN COMUNAL DE SALUD

