



Una Publicación del Instituto Coriell para la Investigación Médica, Volumen 3, 2007

HapMap revoluciona la investigación genética

El HapMap está revolucionando la manera en que muchos científicos realizan investigaciones genéticas. Ya se ha usado para encontrar genes relacionados con varias enfermedades, y se están llevando a cabo muchos otros estudios prometedores. En todo el mundo, cientos de investigadores están usando en muchos otros estudios las muestras obtenidas para el proyecto. Estos estudios nos permiten conocer mejor tanto el proceso patológico como muchos aspectos básicos de biología.

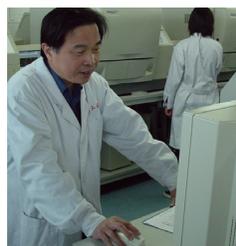
Investigadores del mundo entero están usando el HapMap de nuevas e interesantes maneras para acelerar el proceso de localización de genes que contribuyan con la salud y las enfermedades. Varias empresas de biotecnología han desarrollado tecnologías nuevas, llamadas “plataformas”, basadas en el análisis de los datos de HapMap. Estas plataformas permiten arribar a nuevos e interesantes métodos de analizar las muestras de ADN. El HapMap ha creado un atajo que ahora posibilita a los científicos analizar sistemáticamente muestras de sangre de cientos o incluso miles de individuos con y sin determinadas enfermedades. Esto les permite detectar

asociaciones entre ciertas variaciones genéticas y enfermedades.

Desde que se descubrieron dos genes importantes relacionados con la degeneración macular (de lo cual se informó en el último número de Noticias HapMap) los investigadores —utilizando los datos del HapMap— descubrieron genes relacionados con otras enfermedades importantes, entre ellas:

- ♦ el autismo
- ♦ la enfermedad celíaca
- ♦ la obesidad infantil
- ♦ la diabetes
- ♦ la esclerosis múltiple

Continúa



“El hecho de que el HapMap esté a disposición de investigadores de todo el mundo de manera pública y gratuita en Internet está acelerando enormemente el ritmo de las investigaciones biomédicas a nivel internacional”.

- El Dr. Huanming Yang, Director del Instituto de Genómica de Pekín

Acerca del Instituto Coriell

El Instituto Coriell para la Investigación Médica en Camden, Nueva Jersey, es una institución de investigación básica, sin fines de lucro, con una reputación internacional basada en sus logros en la investigación genética y en su banco de células. Sus repositorios celulares contienen una de las colecciones de cultivos celulares más grande del mundo para su uso en investigación y representan un recurso central e irremplazable para la comunidad científica mundial.



Cómo contactarnos

Alentamos a su comunidad, a través de su Grupo de Asesoramiento para la Comunidad, para que nos comunique qué otros tipos de información desean recibir. En el Instituto Coriell, el Dr. Donald Coppock supervisa la participación del Instituto en el Proyecto HapMap. El Dr. Coppock también coordina el programa para las comunidades y los investigadores participantes. Puede ponerse en contacto con él escribiendo a:

Dr. Donald Coppock
Coriell Cell Repositories
Coriell Institute for Medical Research
403 Haddon Avenue
Camden, New Jersey 08103, EE.UU.

Teléfono:
800-752-3805 en los Estados Unidos
856-757-4848 desde otros países

Fax:
856-757-9737

Correo electrónico:
dcoppock@coriell.org

Sitio web:
<http://www.coriell.org>



Importante gen para el autismo descubierto con ayuda de HapMap

Utilizando los datos del HapMap, junto con muestras de ADN obtenidas de muchas familias con niños afectados, los investigadores han descubierto una variación genética ligada al autismo. Autismo: una enfermedad habitualmente diagnosticada en la niñez que causa serios problemas en el pensamiento, los sentimientos, el lenguaje y la capacidad de relacionarse con los demás. Afecta a más de 3 de cada 1,000 niños de 3 a 10 años.

El autismo es uno de los trastornos mentales más hereditarios. Si un gemelo idéntico tiene autismo, en 9 de cada 10 casos también lo tendrá el otro. Si un hermano tiene el trastorno, el otro tiene un riesgo 35 veces mayor de tenerlo. Hasta hace poco, no obstante, los investigadores habían tenido poco éxito al tratar de identificar los

genes implicados.

Ahora, con la ayuda del HapMap (y muestras de muchas familias con niños afectados), los investigadores han hecho un importante descubrimiento. Encontraron que una variación en la secuencia de un gen —llamado el “gen receptor de la tirosina cinasa MET” —está asociada con el autismo. Este gen interviene en el desarrollo cerebral, la función inmunitaria y la reparación del aparato digestivo. La variación genética hace que no todo el gen se exprese. Las personas que tienen la variación son más de dos veces más propensas que las demás a tener trastornos de tipo autístico, desde la forma más grave (autismo) hasta trastornos del desarrollo de intermedios a mucho más leves.

Según el investigador del estudio, el Dr.



El Dr. Antonio Persico en su oficina.

Antonio Persico del Departamento de Neurociencias Experimentales de IRCCS Fondazione Santa Lucia (Roma, Italia), “el autismo probablemente

se debe a complicadas interacciones entre muchos factores genéticos y ambientales. Pero este es un gen muy importante relacionado con el autismo, del estudio de genética familiar más grande que se ha realizado hasta el presente. Esta investigación, que está basada en el HapMap, nos lleva un paso más cerca de desentrañar los misterios de este trastorno”.

HapMap revoluciona la investigación genética

continuación de la página 1

Si el HapMap, estos descubrimientos revolucionarios hubieran tardado muchos años más. Si bien pasará tiempo hasta que la identificación de estos genes permita tratar o curar estas enfermedades, encontrar los genes es un primer paso crucial.

Como afirma el Dr. Huanming Yang, Director del Instituto de Genómica de Pekín: “El hecho de que el HapMap esté a disposición de los investigadores de todo el mundo de manera pública y gratuita en Internet está acelerando enormemente el ritmo de las investigaciones biomédicas a nivel internacional”. Por ejemplo, a partir del HapMap, investigadores de Japón, el Reino Unido, Estonia y varios países más están lanzando ahora grandes biobancos nacionales para averiguar más sobre los factores genéticos y de otra índole que

influyen sobre una gran diversidad de enfermedades. En los EE.UU., se formó recientemente una sociedad público-privada —llamada Red de Información sobre Asociación Genética (Genetic Association Information Network, GAIN)— que apunta a identificar los principales componentes genéticos de ciertas enfermedades comunes, como la diabetes, la esquizofrenia, el trastorno bipolar, la depresión, la psoriasis y el trastorno de déficit de atención/hiperactividad (ADHD). En el Reino Unido, un proyecto similar estudia la enfermedad coronaria, la diabetes tipo 1, la diabetes tipo 2, la artritis reumatoide, la enfermedad de Crohn y la colitis ulcerativa, el trastorno bipolar y la hipertensión, así como la tuberculosis y el paludismo en Ghana. En China, los EE.UU. y muchos otros países,

los investigadores están planeando diversos proyectos importantes para encontrar los genes asociados con varios tipos de cáncer.

Además de usar los datos del recurso HapMap, muchos investigadores del mundo entero están estudiando las muestras ellos mismos, para contribuir a encontrar la respuesta a una serie de interrogantes biológicas básicas. Hasta ahora, las muestras del HapMap se han distribuido a 138 investigadores de 16 países, desde China y Singapur hasta Islandia, Polonia, Sudáfrica y España. Estos estudios de investigadores, como el mismo HapMap, expandirán nuestros conocimientos sobre la salud humana y sobre cómo los seres humanos están relacionados entre sí.

Información especial

Este número resalta la participación de cuatro comunidades en el proyecto HapMap.

Japoneses en Tokio, Japón

Las muestras japonesas estudiadas en las primeras dos fases del proyecto se obtuvieron en Tokio, que tiene una población de más de 12 millones de habitantes, y es la ciudad más grande de Japón. Muchos de los donantes de las muestras ya habían participado en otros estudios de investigación biomédica. Sin embargo, se habló sobre el proyecto con muchas personas además de aquellas que decidieron donar muestras, principalmente en la zona de Kanto en los alrededores de Tokio.

En estas conversaciones, algunas personas dijeron estar preocupadas por la manera en que rotularían las muestras reunidas en Japón; no querían que las investigaciones futuras basadas en el HapMap se usaran para discriminar contra los japoneses que eran

miembros de una población minoritaria en otros países. Algunas personas también dijeron que les preocupaba la privacidad y la confidencialidad, pero estas preocupaciones disminuyeron cuando entendieron que no se pedirían ni el nombre ni ninguna otra información identificatoria con las muestras. Algunas se preguntaron sobre los posibles usos comerciales de las muestras almacenadas por empresas de biotecnología en Occidente,

y sobre cómo se aseguraría una supervisión adecuada de las muestras una vez que estas se hubieran enviado al Instituto Coriell. En respuesta a algunos de estos interrogantes, el Instituto Coriell modificó algunas de sus políticas para obtener información más detallada de los investigadores que habrían ordenado las muestras que pueda comunicarse al Grupo de Asesoramiento de la Comunidad (CAG) japonés.



Muchos donantes de Japón habían participado anteriormente en otros proyectos de investigación biomédica.



El templo Meenakshi en Pearland, Texas, es un importante lugar de reunión para los miembros de la comunidad india gujarati de Houston.

Indios gujaratis en Houston, Texas

Estas muestras, que se estudiarán en la siguiente fase del Proyecto HapMap, se obtuvieron de personas que viven en Houston, Texas, cuyos ancestros vinieron directamente de la región de Gujarat en

la India. Gujarat se encuentra en el noroeste del subcontinente indio, y es uno de los estados más industrializados de la India. “Gujarati” es un término general que se usa para describir a personas que descienden de esta zona geográfica

general, en la cual las personas hablan la lengua gujarati.

La mayoría de las personas de la comunidad gujarati de Houston con quienes se habló sobre el proyecto expresaron poca preocupación sobre el estudio de variación genética y dijeron tener gran esperanza en

la capacidad de este estudio de averiguar sobre las causas de las enfermedades y contribuir al bien general de la humanidad. Estaban especialmente interesados en participar porque las personas de origen hindú no están tan bien representadas en los estudios de investigación biomédica como lo están las personas de otras partes del mundo. Los hindúes del sur de Asia que viven en los EE.UU. están especialmente subrepresentados en los estudios de investigación, porque a menudo se les agrupa junto con personas de otros grupos asiáticos. Los habitantes de la comunidad gujarati de Houston manifestaron tener la esperanza de que los descubrimientos logrados por HapMap despierten un mayor interés en estudiar los problemas de salud particulares de los hindúes, tanto los que viven en la India como los que viven en otras partes del mundo.

Yoruba en Ibadán, Nigeria

Las muestras yorubas estudiadas en las primeras dos fases del proyecto se obtuvieron en Ibadán, que tiene una población de más de 2 millones de habitantes, y es la segunda ciudad más grande de Nigeria. Los yoruba son principalmente habitantes urbanos que tienen un historial poblacional complicado y una organización sociopolítica compleja. Aproximadamente 40 millones de personas de toda África occidental, alrededor del 30% de los nigerianos, y la mayoría de los habitantes de Ibadán son yorubas.

La mayoría de los habitantes de la comunidad yoruba que hablaron sobre el proyecto estaban muy entusiasmados de que se les ofreciera participar en esta investigación. Estaban especialmente interesados en la teoría del “origen africano”, según la cual la población mundial se originó en África. Algunas



Miembros del CAG yoruba esperan que el estudio de variación genética ayude a unir a los pueblos del mundo.

personas expresaron la opinión de que las investigaciones sobre variación genética, al ayudar a demostrar cómo las personas están biológicamente relacionadas unas con otras, podrían de alguna manera unir a las personas, especialmente a los yoruba u otras personas de origen africano que han estado separadas de sus raíces a causa de la esclavitud. Los habitantes de la comunidad yoruba entienden que los beneficios para la salud que podría ofrecer el Proyecto podrían

tardar algún tiempo en llegar a Nigeria, pero igual estaban interesados en participar para que las futuras generaciones se pudieran beneficiar. Algunos tenían hijos y parientes en la reciente diáspora nigeriana en los Estados Unidos, Gran Bretaña y otros países, y pensaban que estas personas podrían beneficiarse durante su vida si el proyecto rinde algunos beneficios a corto plazo en dichos países.

Los toscanos de Italia

Estas muestras, que se estudiarán en la siguiente fase del Proyecto, se obtuvieron de personas de ascendencia toscana de Toscana, una gran región del centro de Italia. Las muestras se obtuvieron de residentes de una floreciente ciudad industrial cercana a Florencia que tiene una larga y productiva historia que data de la época de los etruscos, y posee un fuerte sentido de identidad local.

Las personas a quienes se acercó el Proyecto generalmente estuvieron abiertamente dispuestas a participar, cuando no muy comprometidas o informadas sobre el tema. Las implicaciones éticas y sociales del Proyecto generaron grandes discusiones entre algunas personas, incluso debates sobre lo que significa ser un residente de la ciudad, qué significa ser “toscano” y la importancia de las definiciones sociales, en oposición

a biológicas, de entidades individuales y grupales. Los participantes en un grupo de trabajo armado para el Proyecto, conjuntamente con los investigadores que reunían las muestras, redactaron una declaración en la que expresaron su posición con respecto a los posibles riesgos y beneficios del Proyecto y sus aspiraciones “. . . que la investigación que se va a llevar a cabo con y sobre nuestra sangre no se utilice con fines de discriminación social o política, contra lo cual hemos luchado tan arduamente,

ni con fines militares, ni tampoco para clonación reproductiva”. El Instituto Coriell incluirá esta declaración en cada caja de muestras de esta comunidad que envíe a los investigadores. Encontrará un enlace para ver el texto completo de la declaración en: <http://ccr.coriell.org/nhgri/tuscan.html>.



Los miembros del CAG toscano debatieron las implicaciones del Proyecto HapMap para su comunidad.

Se establece una mejor supervisión de las muestras de HapMap

La administración del repositorio en el Instituto Coriell donde se almacenan las muestras de HapMap se ha reorganizado para mejorar la supervisión de cómo usan las muestras los futuros investigadores y para dar cabida a la mayor aportación de comunidades donantes (a través de los Grupos de Asesoramiento de la Comunidad). El repositorio, que ahora es administrado por el Instituto Nacional del Genoma Humano (NHGRI, por sus siglas en inglés), continuará siendo administrado por el mismo personal del Instituto Coriell, bajo la dirección del Dr. Donald Coppock, quien ha trabajado en el Instituto Coriell en el Proyecto HapMap durante más de 4 años. Las muestras permanecerán en el mismo



Los Dres. Donald Coppock, investigador principal (izquierda), y Christine Beiswanger, co-investigadora principal (derecha), con el personal de los laboratorios de cultivos celulares de Coriell que trabajaron en las muestras de HapMap.

lugar. Sin embargo, la reorganización permitirá al personal del Instituto Coriell asumir un papel más activo en el control

de los usos futuros de las muestras y en informar los resultados a las comunidades donantes.

El siguiente número de Noticias HapMap resaltarán la participación de otras comunidades y seguirá proporcionando información general sobre el Proyecto HapMap y sus importantes hallazgos.

Puede consultar una versión electrónica de este número de Noticias HapMap en: <http://www.coriell.org/index.php/content/view/65/120/> en los siguientes idiomas: chino, inglés, francés, italiano, japonés, español, swahili y yoruba. También se puede encontrar información adicional de interés en el sitio web del Proyecto Internacional HapMap, <http://www.hapmap.org>.



Coriell Institute for Medical Research
403 Haddon Avenue
Camden, New Jersey 08103 USA

Teléfono: 800-752-3805 en los EE.UU. 856-757-4848 desde otros países

Fax: 856-757-9737

<http://www.coriell.org>