

Catálogo de ADN de primates abre las puertas de la genética y la salud humana

Un equipo internacional de científicos ha secuenciado el genoma de más de 800 individuos de 233 especies de primates de todo el mundo, el mayor catálogo genético de estos animales realizado hasta la fecha y que demuestra el enorme potencial que pueden tener para ayudar a diagnosticar enfermedades humanas.

Se trata de una inmensa base de datos, con información genómica de casi la mitad de las especies de primates de la Tierra (antes solo había 25 especies secuenciadas), que ha permitido conocer detalles de la diversidad y la filogenia de los primates.

Las investigaciones realizadas con estos genomas se publican hoy en un número especial de la revista Science que incluye cinco artículos dedicados a la salud humana, tres de ellos dirigidos por Tomàs Marquès-Bonet, investigador ICREA en el Instituto de Biología Evolutiva (IBE) y catedrático de Genética de la Universidad Pompeu Fabra.

Además, ocho de cada diez de los genomas generados para este proyecto se han secuenciado en el Centro Nacional de Análisis Genómico de Barcelona (CNAG).

El especial de Science también incluye estudios sobre su evolución, la comparación con nuestra especie y la conservación de los primates.

«Somos cada vez más conscientes que la salud humana está íntimamente conectada con la salud del planeta a todos los niveles. Conservar a los primates es crucial, pero no solo como deber hacia la preservación de la biodiversidad, si no porque ellos contienen claves para entendernos a nosotros mismos», advierte Marquès-Bonet en declaraciones a EFE.

Genética humana y primatología

La investigación del grupo de Marquès-Bonet surgió de «la asociación de dos campos cuya colaboración puede dar resultados muy interesantes: la genética humana y clínica, y la evolución y la primatología», explica el biólogo.

En 2018, Illumina, una compañía estadounidense dedicada a la secuenciación genética, analizó datos genómicos de primates

obtenidos por el grupo de Marquès-Bonet en el Instituto de Biología Evolutiva para determinar hasta qué punto sus mutaciones pueden ayudar a entender mejor el genoma humano.

Aquel artículo mostró que «la presencia u ausencia de ciertas mutaciones en los primates son muy buen indicativo para predecir hasta qué punto una mutación es dañina o no en una enfermedad». Pero faltaba el trabajo estadístico. Una gran colección de primates para demostrar el concepto.

Siguiendo la misma línea, la nueva investigación de Marquès-Bonet ha usado el genoma de los primates para aprender sobre el genoma humano y las enfermedades. «Su variabilidad genética, superior a la nuestra, nos ayuda a priorizar qué mutaciones son las más relevantes en enfermedades humanas».

Mutaciones que causan enfermedades

El problema de base, y una de las limitaciones de la genética humana y clínica actual, es la incapacidad para determinar - entre cientos de miles de mutaciones- cuáles causan enfermedades y cuáles son originadas por la enfermedad.

Para arrojar luz sobre el tema e identificar las mutaciones que causan enfermedades en humanos, el equipo aplicó al catálogo genético de los primates un algoritmo de aprendizaje profundo desarrollado por Illumina.

Este análisis identificó 4,3 millones de mutaciones en los primates capaces de alterar la función de las proteínas (las moléculas esenciales para la vida) y que ahora servirán para hacer estudios comparados con los humanos.

«El 6% de estas mutaciones son abundantes en primates y, por tanto, se consideran ‘potencialmente benignas’ en enfermedades humanas, dado que se tolera su presencia en estos animales», explica Kyle Farh, vicepresidente de Inteligencia Artificial de Illumina y coautor principal de las publicaciones.

Gracias a este algoritmo y a los primates «hemos podido validar que hay mutaciones raras que contribuyen de manera muy sustancial al desarrollo de enfermedades complejas», como la diabetes, subraya el genetista.

Diferencias entre especies y evolución

Otro de los estudios liderados por Marquès-Bonet ha analizado las mutaciones específicas humanas, es decir, la base genética que nos define como especie, y ha logrado reducir a la mitad el

número de mutaciones que no compartimos con los otros primates y que, por tanto, son resultado de la evolución humana.

El resultado es un listado de solo 80 genes con cambios específicos humanos, algunos de ellos asociados al desarrollo cerebral.

El especial de Science incluye también un estudio sobre la evolución de las especies de babuinos, que demuestra que hubo hibridación entre muchas de ellas, lo que prueba que «los babuinos son un buen modelo para la evolución de los humanos, los neandertales y los denisovanos», sostiene Jeffrey Rogers, codirector del estudio y profesor del Departamento de Genética Molecular y Humana de la Facultad de Medicina de Baylor.

EFE