



Una publicación del Instituto Coriell para la Investigación Médica, Volumen 2, 2005

Durante los tres años desde su inicio, el Proyecto HapMap ha probado ser un poderoso recurso para los investigadores. Científicos de todo el mundo lo consideran una herramienta invaluable que les ayudará a comprender la manera en que la genética se relaciona con la salud y enfermedades humanas tales como cáncer, enfermedades cardíacas, diabetes y depresión; asimismo, les ayudará a encontrar los genes que afectan la respuesta del ser humano ante los medicamentos.

HapMap ha alcanzado su primer hito

Con una gran celebración y una conferencia de prensa celebrada en Salt Lake City, Utah, EE.UU., en octubre de 2005, el Consorcio Internacional HapMap anunció la finalización del proyecto HapMap básico. Este recurso, que incluye una gran cantidad de información, muestra los patrones de variación genética en muestras de ADN de 270 personas. Las muestras

estudiadas para desarrollar este recurso se tomaron en las siguientes poblaciones:

- ♦ Yoruba en Ibadán, Nigeria
- ♦ Japoneses en Tokio, Japón
- ♦ Chinos Han n Beijing, China
- ♦ CEPH (una comunidad de Utah, EE.UU., de ascendencia europea occidental y septentrional).

sigue



“Si bien muchos habitantes de todo el mundo han aportado algo al Proyecto HapMap, estamos especialmente agradecidos con aquéllos que donaron sus muestras de sangre. Sin su generosidad, este proyecto no hubiera sido posible”.

- Dr. Yusuke Nakamura, director del grupo HapMap en RIKEN y la Universidad de Tokio en Japón

Acerca del Instituto Coriell

El Instituto Coriell para la Investigación Médica, ubicado en Camden, Nueva Jersey, es una institución de investigación básica sin ánimo de lucro, con una reputación internacional basada en sus logros en la investigación genética y en su banco de células.

Sus repositorios celulares contienen la colección de cultivos celulares más grande del mundo para 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 de la comunidad (Community Advisory Group, CAG), a que nos comunique qué otros tipos de información desean recibir. En el Instituto Coriell, la Dra. Jeanne Beck supervisa la participación del Instituto en el Proyecto HapMap. La Dra. Beck también coordina el programa para las comunidades e investigadores participantes. Contacte a la Dra. Beck escribiendo a:

Dr. Jeanne Beck
Director, Coriell Cell Repositories
Coriell Institute for Medical Research
403 Haddon Avenue
Camden, New Jersey 08103, USA

Teléfono:
800-752-3805 in the United States
856-757-4822 from other countries

Fax:
856-757-9737

Correo electrónico:
jbeck@coriell.org

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





Primer gen descubierto a través del HapMap

Incluso antes de la finalización de la primera fase del proyecto HapMap, éste fue usado para encontrar genes asociados al riesgo de desarrollar varias enfermedades comunes. El primer éxito relevante fue el descubrimiento de varios genes relacionados con la degeneración macular asociada al envejecimiento.

La degeneración macular afecta a entre 25 y 30 millones de personas, y es una de las principales causas de ceguera en todo el mundo.

Sin embargo, es obvio que el hallazgo de estos genes no proporcionará una cura inmediata para la degeneración macular. Pero es un primer paso de gran importancia. Basándose en este nuevo conocimiento, los

investigadores podrían llegar a desarrollar una prueba para verificar qué personas cuentan con la forma del gen (la “variante”) que aumenta el riesgo de desarrollar esta enfermedad. Cuando las personas se realicen la prueba y presenten esta variante, sus médicos podrán recomendarles que tomen medidas de precaución adicionales para disminuir las probabilidades de que sufran ceguera; por ejemplo, no fumar, no exponerse a la luz solar brillante siempre que sea posible, consumir más verduras y realizarse exámenes de la vista con más frecuencia.

El conocimiento de los genes relacionados con la degeneración macular ayudará a los

médicos a detectar esta enfermedad en etapas tempranas en personas que ya la padecen, y podría, algún día, llevar al desarrollo de mejores métodos de tratamiento.

Otros descubrimientos ya están en el horizonte. Por ejemplo, los investigadores ya están utilizando la información del HapMap para identificar los genes asociados con la diabetes tipo 2, enfermedades renales y la manera en que distintas personas reaccionan a algunos medicamentos. Los números futuros de Noticias HapMap informarán algunos de los descubrimientos resultantes de ésta y otras investigaciones similares.



continuación de la página 1

“Si bien muchos habitantes de todo el mundo han aportado algo al Proyecto HapMap, estamos especialmente agradecidos con aquellos que donaron sus muestras de sangre. Sin su generosidad, este proyecto no hubiera sido posible”, dijo el Dr. Yusuke Nakamura, director del grupo HapMap en RIKEN y la Universidad de Tokio en Japón.

Alcanzar este hito fue sólo el primer paso en el desarrollo de lo que con el tiempo se convertirá en una herramienta aún más útil. En breve, los investigadores podrán avanzar a una nueva fase del Proyecto, la cual se dedicará a la investigación de muestras de siete poblaciones adicionales:

- ◆ Luhya en Webuye, Kenia,
- ◆ Maasai en Simba, Kenia
- ◆ Personas de ascendencia africana del suroeste de EE.UU.
- ◆ Habitantes de la comunidad china Han del área metropolitana de Denver, Colorado (EE.UU.)

- ◆ Toscanos de Toscana, Italia
- ◆ Personas de origen mexicano de Los Ángeles, California (EE.UU.)
- ◆ Gujaratis (India) de Houston, Texas (EE.UU.).

La comparación de los patrones de variación genética en las muestras de estos grupos ayudará a los investigadores a comprender la eficacia del HapMap básico, desarrollado con las muestras de los primeros cuatro grupos, para encontrar genes relacionados con enfermedades en gente que vive o tiene ancestros de otras partes del mundo.



“A medida que se analizan muestras de más grupos, el HapMap se convertirá en un recurso todavía más útil en términos de variedad e inclusión”.

- Dr. David Altshuler, líder del grupo HapMap en el Instituto Broad y el Hospital General de Massachusetts de Boston, MA (EE.UU.)

Información especial Este número resalta la participación de tres comunidades.

Chinos Han en Beijing, China

La población china Han es la más grande de los 56 grupos étnicos de China, así como el grupo étnico más vasto de todo el mundo. Más del 90% de la población china, y cerca del 19% de la población mundial, se considera a sí misma como Han. El nombre “Han” proviene de la dinastía Han, la cual gobernó la mayor parte del centro geográfico de China de 202 a.C. a 220 d.C.

Las muestras chinas Han tomadas en Pekín fueron analizadas durante las Fases 1 y 2 del Proyecto HapMap. Estas muestras provienen de miembros de la comunidad residencial de la Universidad Normal de Pekín (Beijing Normal University, BNU), una institución de gran renombre educativo que cuenta con 25 facultades y departamentos, 14 institutos, una escuela nocturna y programas de educación continua. La comunidad residencial de la BNU consta de cerca de 35,000 personas, que abarca profesores, estudiantes y sus familias y una gran variedad de empleados profesionales y de servicio. Individuos de diversos antecedentes estuvieron involucrados en discusiones acerca del Proyecto HapMap o donaron muestras para el estudio, incluyendo habitantes de 22 de las 31 provincias, regiones autónomas y municipalidades de China.

Los participantes saben que el Proyecto HapMap beneficiará a la salud humana y a la investigación médica en general, y se sienten honrados de haber tenido la oportunidad de hacer una contribución en nombre de China. A pesar de que al principio hubo algunas dudas sobre los usos futuros de las muestras, así como algunas preguntas sobre el lugar de almacenamiento y distribución de las mismas,

el CAG se complace en recibir información sobre el desarrollo del Proyecto en sí y sobre cómo la comunidad científica está haciendo uso de



dichas muestras.

De acuerdo con los miembros del Grupo de asesoramiento de la comunidad de la Universidad Normal de Pekín (foto arriba), los residentes de esta comunidad se sintieron honrados por haber aportado muestras.

Chinos Han en el área metropolitana de Denver, Colorado (EE.UU.)

Denver, Colorado, con una población de aproximadamente 557,000 personas, es el hogar de 100,000 asiáticos, de los cuales 15,600, es decir 6.4%, se autoidentifican como chinos. La comunidad del área metropolitana de Denver, Colorado, es una población particularmente heterogénea, integrada por personas con diversas experiencias migratorias, sociales y culturales. La población incluye a aquellos cuyas familias inmigraron a esta área a lo largo del siglo XIX, estudiantes de intercambio que realizaron sus estudios en Denver a finales de la década de 1940,

personas provenientes principalmente de las regiones de Taiwán y Hong Kong tras la aprobación de la Enmienda de la Ley de Migración y Nacionalidad de 1965 (la cual abolió las cuotas basadas en nacionalidad y permitió la inmigración), y vietnamitas y chinos continentales que llegaron a mediados y finales de la década de 1970, respectivamente.

Las muestras de la comunidad de Denver, Colorado, serán analizadas durante la Fase 3 del Proyecto HapMap. En general, los miembros de la comunidad y del CAG mostraron entusiasmo por participar en las actividades de involucramiento de la comunidad y recolección de muestras. Muchos expresaron su esperanza de que esta investigación genética contribuya a mejorar la salud y a prevenir enfermedades.

Los miembros también informaron que debido a que hay sentimientos de sospecha y cautela, desean que los investigadores genéticos sean respetuosos y veraces con su investigación, así como que tengan conocimiento de la gran variedad étnica y cultural, valores y prácticas chinas sin estereotipar a los individuos o sus comunidades. Los miembros del CAG están ansiosos por saber cómo se están usando las muestras tomadas de la comunidad en la investigación genética, y esperan tener relaciones



continuas entre ellos y el Instituto Coriell. *La celebración del Festival de Barcos Dragón es un evento anual de gran importancia para la comunidad china de Denver, Colorado.*

CEPH (residentes de Utah, EE.UU., de ascendencia europea occidental y septentrional)

Estas muestras, las cuales fueron analizadas durante las Fases 1 y 2 del Proyecto HapMap, fueron recolectadas en 1980 de habitantes de Utah, EE.UU., cuyos antepasados provinieron mayormente del norte y occidente de Europa. El nombre “CEPH” son las siglas del Centro de Estudios de Polimorfismo Humano (Centre d’Etude Polymorphisme Humain), la organización que originalmente recolectó las muestras. Las muestras del CEPH provienen de familias grandes y multigeneracionales, y han sido usadas en muchos otros estudios genéticos de importancia. El análisis de estas muestras para el HapMap permitirá que los investigadores recolecten una gran cantidad de información ya disponible acerca de ellos.

A pesar de que algunos donantes del CEPH han fallecido en el transcurso de 25 años desde que se tomaron las muestras, y de que algunos se han mudado a otros lugares, la mayor parte de

ellos originalmente habitaron el área alrededor de Salt Lake City, Utah (población aproximada: 220,000). Salt Lake City se encuentra en un valle montañoso y es famosa por el Gran Lago Salado, el lago de agua salada más grande del hemisferio occidental. Salt Lake City también es conocida por ser la sede de la Iglesia de Jesucristo de los Santos de los Últimos Días (también conocida como Iglesia Mormona).

A pesar de que no se estableció ningún CAG de manera formal para los donantes del CEPH, la mayoría de éstos han mantenido relaciones de colaboración y confianza con los investigadores que tomaron las muestras. El éxito de estas largas relaciones y del continuo valor científico de las muestras del CEPH como una colección de referencia, fueron un ejemplo que el Proyecto HapMap buscó seguir en la recolección de tomas de donantes de otras comunidades.



Las muestras del CEPH incluyen a familias multigeneracionales de Utah, EE.UU., cuyos antepasados provinieron mayormente del norte y occidente de Europa.

Los siguientes dos números de Noticias HapMap resaltarán la participación de otras comunidades y seguirán proporcionando información general acerca del Proyecto HapMap y sus importantes hallazgos.

Puede consultar una versión electrónica de este número de Noticias HapMap en <http://www.coriell.org/ccr/hapmap.html>. También puede encontrar información adicional de interés en el sitio Web del Proyecto HapMap: <http://www.hapmap.org>.

Participación continua de la comunidad

Con el fin de facilitar la participación continua de los miembros de las comunidades de donantes de HapMap, se ha establecido un Grupo de asesoramiento de la comunidad (CAG) en cada uno de los lugares donde se han tomado muestras para el Proyecto. El Instituto Coriell, como encargado de cuidar las muestras almacenadas, recibe gustosamente las sugerencias de los CAG para mejorar la comunicación de la información relacionada con el proyecto y las muestras.

Estas sugerencias serán útiles incluso después de la finalización del Proyecto HapMap, pues las muestras se utilizarán en el desarrollo del HapMap y en futuros estudios sobre variación genética. “A pesar de que sea poco probable que los estudios futuros presenten riesgos nuevos diferentes a los riesgos presentados por el Proyecto HapMap en sí, el Instituto Coriell está comprometido a mantener a las comunidades bien informadas sobre todos estos estudios”, afirmó la Dra. Jeanne Beck, directora de los Repositorios Celulares de Coriell. Para hacer esto, el Instituto Coriell distribuye informes trimestrales a cada CAG, enumerando todos los estudios para los que se han



distribuido las muestras de esa comunidad.

Los CAG también desempeñan un papel crucial en la distribución de información entre un sector más amplio de las comunidades locales. Algunos CAG emplean métodos de comunicación tradicionales, tales como las discusiones informales acerca del proyecto con otros miembros de la comunidad y la distribución de *Noticias HapMap*.

Algunos CAG, en sitios en los que esto es viable, planean la creación de sitios Web para publicar información relevante, como por ejemplo listas de los miembros del CAG y minutas de las reuniones de los CAG. Publicaciones sobre el Proyecto HapMap y estudios conexos, artículos sobre los aspectos

“Esperamos que, con el tiempo, fortalezcamos aún más el Proyecto HapMap como una empresa verdaderamente global entre las comunidades participantes”.

- Dr. Charles Rotimi, líder del grupo HapMap de la Universidad Howard de Washington, DC (EE.UU)

éticos, legales y culturales de la investigación genética, así como copias de *Noticias HapMap* también pueden publicarse en el sitio Web.

El Instituto Coriell proporcionará asistencia financiera a cualquier CAG que desee mantener un sitio Web pero que no cuente con los fondos

suficientes para hacerlo. Hasta ahora, se ha creado un sitio Web (<http://snp.ims.u-tokyo.ac.jp/CAG/JCAG/JCAG.html>) y las direcciones de sitios Web adicionales se enumerarán en boletines informativos futuros a medida que estén disponibles. También estarán disponibles tanto en el sitio Web del Instituto Coriell (<http://www.coriell.org>) como en el del Proyecto HapMap (<http://www.hapmap.org>). Se espera que esta ayuda haga posible que incluso los habitantes de comunidades con escaso acceso a la tecnología por Internet participen cada vez más de manera más activa en la investigación, conozcan más acerca de las comunidades de donantes en otras partes del mundo y quizá, con el tiempo, establezcan una comunicación directa

con los habitantes de otras comunidades de donantes. De acuerdo con el Dr. Charles Rotimi, líder del grupo HapMap en la Universidad Howard de Washington, DC

(EE.UU.), quien recolectó las pruebas en Nigeria y Kenia junto con otros colaboradores locales, afirmó: “Esperamos que, con el tiempo, fortalezcamos aún más el Proyecto HapMap como una empresa verdaderamente global entre las comunidades participantes”.



Coriell Institute for Medical Research
403 Haddon Avenue
Camden, New Jersey 08103 EE.UU.
Teléfono: 800-752-3805 en los EE.UU.
856-757-4822 desde otros países
Fax 856-757-9737
<http://www.coriell.org>