

1000 genomas y sus aplicaciones en la formación en genética médica e investigación

1000 Genomes and their Applications in Medical Genetics Training and Research

Angel Roco-Videla^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-8850-1018>

Nelson Vargas-Malebrán² <https://orcid.org/0000-0001-8361-6588>

¹Universidad Arturo Prat. Iquique, Tarapacá, Chile.

²Universidad de los Andes. Santiago de Chile, Chile.

Autor para la correspondencia: anroco@unap.cl

Recibido: 08/09/2024

Aceptado: 07/02/2025

Señor editor:

La formación en el área de genética médica presenta hoy día muchos desafíos, tanto en pregrado como en posgrado, donde se espera que los estudiantes no solo adquieran nuevos conocimientos, sino que sean capaces de desarrollar investigaciones a partir de ellos. En la publicación de *Lardoeyt* y otros⁽¹⁾ se hace indicación a que uno de los aspectos donde los estudiantes presentan mayor insatisfacción en su proceso formativo en genética médica es en el uso de casos clínicos para el aprendizaje.

Dado que la investigación en el ámbito de la genética suele resultar compleja de desarrollar, en especial en países latinoamericanos, los altos costos para obtener muestras y tener bases de datos genéticas limita, tanto la investigación como la formación dentro del área. No obstante, se puede acceder a bases de datos con información genética que puede utilizarse libremente, ya sea para la docencia o

para la investigación, como lo es la base de datos del proyecto 1000 genomas,⁽²⁾ a partir de la cual se puede acceder a información de 2504 sujetos, pertenecientes a 26 poblaciones agrupadas en cinco macro poblaciones de estudio (http://grch37.ensembl.org/Homo_sapiens/Info/Index).

Esta base de datos permite desarrollar procesos de aprendizaje, donde los propios estudiantes pueden llevar a cabo proyectos de investigación, apoyándose en programas estadísticos de acceso gratuitos, como JAMOVI, que integra paquetes de R de una forma fácil y práctica.⁽³⁾

Un ejemplo de la aplicación de la base de datos de 1000 genomas podría ser la siguiente: se presenta a los estudiantes el estudio realizado por *Pedersen* y otros,⁽⁴⁾ donde se señala que, dentro de los polimorfismos que han sido estudiados con relación al inicio temprano de la enfermedad de Parkison (EP), se tiene al rs356203 del gen SNCA.

Se les pide a los estudiantes que analicen la distribución de este polimorfismo a nivel macro y sobre la base de sus hallazgos que hagan un análisis poblacional. Al descargar la información desde la base 1000 genomas, se encontrarán con una distribución como la que se observa en la figura, donde, al aplicar una prueba estadística no paramétrica, se determinarán que existen diferencias estadísticamente significativas entre macro poblaciones ($p < 0,001$); pero, al comparar entre poblaciones, dentro de una misma macro población, solo la americana presenta diferencias significativas ($p < 0,0433$).

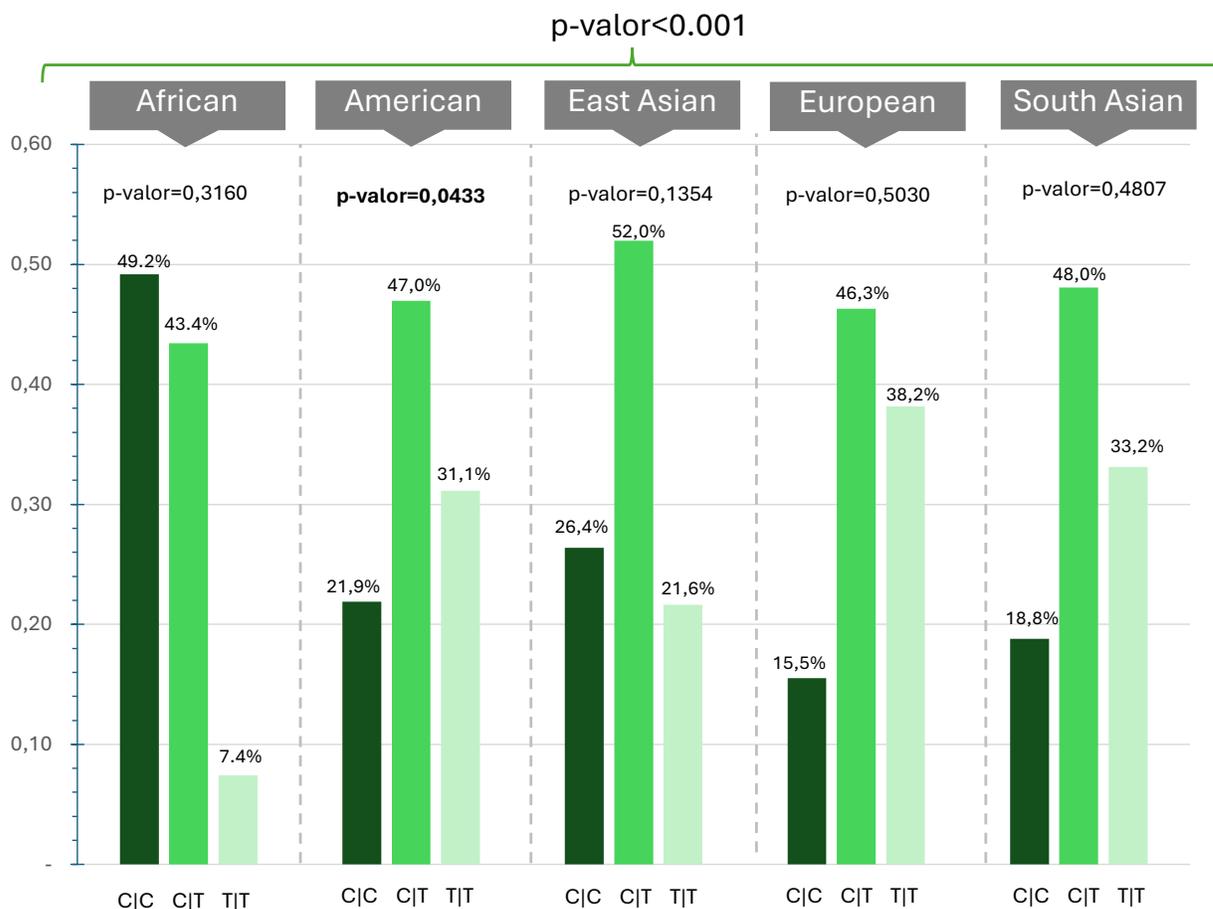


Fig. - Distribución de los genotipos del polimorfismo rs356203 del gen SNCA en cinco macro poblaciones.

A partir de estos resultados se podría discutir la influencia de las corrientes migratorias o de la genética de pueblos originarios en la distribución genotípica; se puede pedir profundizar en la temática, al investigar cuál es el alelo de riesgo o que se plantee una propuesta de investigación donde se identifique un grupo poblacional de interés, entre muchas otras ideas.

La información de esta base de datos puede ayudar a explicar conceptos como el equilibrio Hardy-Weinberg, introducir a los estudiantes en el manejo estadístico e, incluso, desarrollar sus primeras publicaciones. En la actualidad se pueden encontrar artículos en revistas de Scopus y WoS, que han hecho uso de esta base de datos para la evaluación de desequilibrio de ligamiento en polimorfismos asociados a cáncer,⁽⁵⁾ identificar posibles SNP candidatos a ser asociados al desarrollo de Alzheimer,⁽⁶⁾ el análisis de haplotipos asociados a obesidad,⁽⁷⁾ entre otras investigaciones.

Las posibilidades son múltiples y todas ellas pueden ayudar a quienes no tienen acceso en forma directa a información genética, lo que les permite desarrollar clases que pueden llevar a los estudiantes no solo a adquirir nuevos conocimientos, sino a explorar posibilidades de desarrollo de nuevas líneas de investigación.

Referencias bibliográficas

1. Lardoeyt Ferrer R, Quesada Soto Z, Domínguez Méndez M, Gómez Zabala Z, González Salé O, Alfonso Díaz K. Percepción estudiantil del proceso enseñanza-aprendizaje de la Genética Médica en una facultad de medicina. *Educ Méd. Super.* 2023 [acceso 08/09/2024];37(4). Disponible en: <https://ems.sld.cu/index.php/ems/article/view/3853>
2. Auton A, Abecasis GR, Altshuler DM, Durbin RM, Garrison EP, Abecasis GR, *et al.* A global reference for human genetic variation. *Nature.* 2015;526(7571):68-74. DOI: <https://doi.org/10.1038/nature15393>
3. de la Torre Rodríguez M, Bringa DJ, Pérez MDM, Soto IR. Software Jamovi en la docencia de la asignatura Metodología de la Investigación. *Educ Méd. Super.* 2023 [acceso 08/09/2024];37(4). Disponible en: <https://ems.sld.cu/index.php/ems/article/view/3895>
4. Pedersen CC, Lange J, Førlund MGG, Macleod AD, Alves G, Maple-Grødem J. A systematic review of associations between common SNCA variants and clinical heterogeneity in Parkinson's disease. *NPJ Parkinsons Dis.* 2021;7(1). DOI: <https://doi.org/10.1038/s41531-021-00196-5>
5. Flores SV, Roco-Videla A, Aguilera-Eguía R, Montaña R. Evaluación del desequilibrio de ligamiento entre los polimorfismos del gen CYP2D6 asociados a cáncer de mama en mujeres. *Salud Cienc Tecnol.* 2024;4:904. DOI: <https://doi.org/10.56294/saludcyt2024904>
6. Levi-Monsalve A, Flores SV, Manriquez G, Roco-Videla Á. New candidate SNPs for genetic association with Alzheimer's disease: a linkage disequilibrium analysis for the FCGRIIB and PILRA genes. *Medwave.* 2024;24(01):e2754. DOI: <https://doi.org/10.5867/medwave.2024.01.2754>
7. Flores Carrasco S, Olguín-Barraza M, Roco-Videla A. Population analysis of the CLOCK rs3749474T-rs4864548A haplotype and its relationship with obesity. *Medwave.* 2023;23(09):e2735. DOI: <https://doi.org/10.5867/medwave.2023.09.2735>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.