



● GENÉTICA

HITO: UN MAPA DE CÓMO SE MEZCLA EL ADN EN LA REPRODUCCIÓN ABRE EL CAMINO PARA MEJORAR LA FERTILIDAD

GENOMA. Los intercambios o cruces entre un cromosoma y otro son importantes en la descendencia. El nuevo atlas incluye datos de secuencias del genoma completo de familias.

Agencias

La variabilidad en una especie es posible gracias a la recombinación genética, un proceso por el cual se intercambia y se mezcla material genético de los progenitores. Ahora, un equipo científico logró construir su mapa completo, ayudando a comprender muchos elementos biológicos y reproductivos.

El nuevo atlas de cómo se mezcla el ADN humano al transmitirse durante la reproducción supone, según sus responsables, un gran paso adelante en el entendimiento de la diversidad genética, y su impacto en la salud y la fertilidad. Pero no solo, también sirve para ahondar en el estudio sobre cómo evolucionó el ser humano como especie.

Los detalles se publican en la revista Nature, en un artículo que firman investigadores de "deCODE genetics", una biofarmacéutica con se-

de en Reikiavik (Islandia) centrada en el análisis y la comprensión del genoma humano, y de la Universidad de Reikiavik y de Islandia.

Hay dos tipos de recombinaciones genéticas, una cruzada y otra no cruzada. La primera se refiere al intercambio de ADN entre pares de cromosomas homólogos.

Durante la formación de los óvulos y espermatozoides, pares de cromosomas del progenitor masculino y el femenino se alinean de forma que secuencias parecidas de ADN pueden cruzarse o intercambiarse de un cromosoma a otro.

Este intercambio es una fuente importante de la variación genómica que luego se observa en la descendencia, explica en su web el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (EE.UU.).

La segunda recombinación se refiere a la permuta de segmentos de ADN entre cromosomas distintos.

Hasta ahora, explican los autores en su artículo, los mapas de recombinación estaban centrados únicamente en la cruzada (homóloga), omitiendo la no cruzada debido a su dificultad para detectarla.

En el nuevo atlas, que incluye datos de secuencias del genoma completo de familias, incluido abuelos, los investigadores estiman el número de recombinaciones no cruzadas transmitidas de padres a hijos y construyen mapas completos y específicos para cada sexo -con ambos tipos de recombinaciones-.

Si bien esta mezcla, conocida como recombinación, es esencial para la diversidad genética, los errores en el proceso pueden provocar graves problemas reproductivos, explica un comunicado de "deCODE genetics".

Pueden dar lugar a errores genéticos que impidan la continuación de los embarazos, lo que ayuda a explicar por qué la



ESTA INVESTIGACIÓN ES UN GRAN PASO PARA ENTENDER LA DIVERSIDAD GENÉTICA EXISTENTE.

infertilidad afecta a una de cada diez parejas en todo el mundo. "Comprender este proceso ofrece nuevas esperanzas para mejorar los tratamientos de fertilidad y diagnosticar las complicaciones del embarazo", apuntan los investigadores.

HOMBRES Y MUJERES

La investigación también revela las diferencias clave entre hombres y mujeres en cómo y dónde se produce la recombinación genómica.

Las mujeres presentan menos recombinaciones no cruzadas, pero su frecuencia aumenta con la edad, lo que puede ayudar a explicar por qué la edad materna avanzada se asocia a un mayor riesgo de complicaciones en el embarazo y alteraciones cro-

mosómicas del niño.

Los hombres, sin embargo, no muestran este cambio relacionado con la edad. No obstante, la recombinación en ambos sexos puede contribuir a las mutaciones transmitidas a la descendencia.

La recombinación también es importante para comprender cómo evolucionó el ser humano como especie y determinar las diferencias individuales, incluidos resultados de salud.

Toda la diversidad genética humana tiene su origen en la recombinación y las mutaciones de novo, es decir, secuencias de ADN presentes en el hijo pero no en los padres.

El mapa muestra que las mutaciones son elevadas cerca de las regiones de mezcla de ADN y, en consecuencia, am-

bos procesos están altamente correlacionados.

Para José Bautista, catedrático de la Universidad Complutense de Madrid, se trata de un hito muy importante en la genética humana.

Tener un mapa de la recombinación en los cromosomas ayuda a comprender muchos elementos biológicos y reproductivos pero también evolutivos, señala a Efe el investigador, que no participa en el estudio.

Esta nueva información se podrá usar, por ejemplo, para conocer mejor por qué algunas familias no pueden tener hijos, pero no solo. También es clave para profundizar en "las zonas calientes" evolutivamente importantes y conocer así cómo ha evolucionado la especie humana a lo largo de la historia. <3