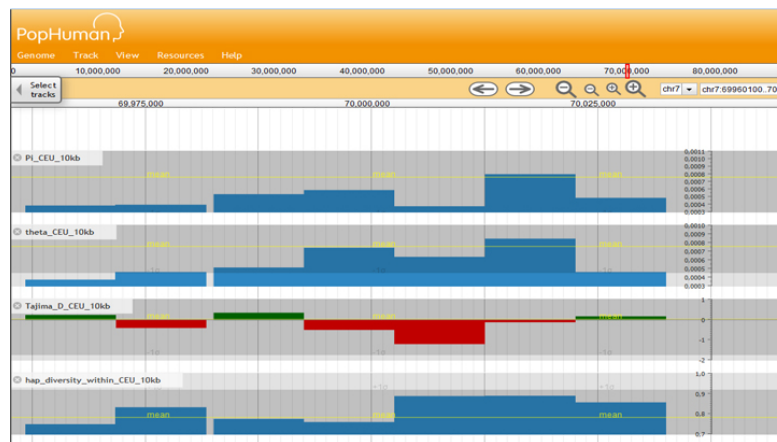


05/03/2018

PopHuman: navegador de referencia de la variación genética humana



La variación genética humana es el conjunto de diferencias genéticas que distinguen nuestros genomas, ya sea entre los individuos dentro de una población o entre poblaciones. Su estudio tiene aplicaciones evolutivas y médicas significativas. El grupo de investigación Bioinformática de la Diversidad Genómica de la Universidad Autónoma de Barcelona (UAB), en colaboración con científicos del Instituto de Biología Evolutiva (IBE), han creado el mayor inventario disponible de medidas de diversidad genética a lo largo del genoma humano. Para ello han utilizado los datos del proyecto internacional *1000 Genomas*. Toda la información se ha puesto a disposición de los investigadores en el navegador genómico *PopHuman*. Este recurso permite el análisis exhaustivo de los episodios de selección natural que han tenido lugar en el linaje humano y han dejado su huella en el genoma.

No hay dos humanos que sean genéticamente idénticos. En promedio, cada uno de nosotros es más de un 99% idéntico genéticamente a cualquier otra persona. Estas variantes genéticas que distinguen nuestros genomas están presentes en diferentes frecuencias en las diferentes poblaciones humanas. Las poblaciones que son geográficamente y ancestralmente más alejadas tienden a diferir más, a pesar de que son las diferencias entre individuos dentro de las

poblaciones, especialmente en las africanas, las más importantes cuantitativamente en el conjunto de la variación genética humana.

El estudio de la variación genética humana tiene aplicaciones evolutivas y médicas significativas. No sólo nos permite determinar el origen de la humanidad en África subsahariana hace cientos de miles de años y las migraciones humanas posteriores, sino que también nos ayuda a comprender cómo determinadas variantes genéticas han contribuido a la adaptación de las poblaciones humanas a su entorno en todo el planeta.

La descripción y explicación de las fuerzas evolutivas que controlan la variación genética humana dentro y entre poblaciones es pues un objetivo fundamental de la genética de poblaciones. El proyecto internacional de los *1000 genomas* representa el conjunto de datos de variación genética humana a escala mundial más extenso hasta la fecha, proporcionando 2504 secuencias genómicas completas de 26 poblaciones y reportando un total de más de 84 millones de diferencias genéticas. Se trata de un recurso único para poner a prueba las hipótesis de la genética de poblaciones molecular y en última instancia comprender las dinámicas evolutivas de la variación genética en las poblaciones humanas.

El grupo de investigación Bioinformática de la Diversidad Genómica de la Universidad Autónoma de Barcelona (UAB), en colaboración con científicos del Instituto de Biología Evolutiva (IBE), han elaborado un inventario exhaustivo de medidas de diversidad genética a lo largo del genoma humano a partir de los datos del proyecto de los *1000 genomas*. Este inventario captura las propiedades evolutivas de las secuencias, y se ha puesto a disposición de los investigadores a través del navegador genómico *PopHuman*, un portal *online* que permite navegar por los resultados mediante una interfaz gráfica.

PopHuman ofrece el catálogo de estimas de variación genética humana más completo en cuanto a número de genomas y de poblaciones analizadas, e incorpora los cambios genéticos entre los genomas humanos y el del chimpancé.

De este modo, *PopHuman* permite detectar desde episodios selectivos relativamente recientes, como por ejemplo los relacionados con el establecimiento de la agricultura en las poblaciones europeas y asiáticas hace unos 10 000 años, hasta episodios más antiguos que se han dado de manera recurrente a lo largo de los últimos millones de años, como por ejemplo el que se observa en la región del gen *PRM1*, involucrado en la compactación del ADN espermático. *PopHuman* es el punto de partida para hacer un análisis exhaustivo de los diferentes episodios selectivos que han tenido lugar en el linaje humano y que han dejado su huella en el genoma.



PopHuman ha sido publicado este mes de enero en la prestigiosa revista *Nucleic Acids Research* y es accesible de manera gratuita en la dirección web <http://pophuman.uab.cat>. En este [enlace](#) encontrarás una guía detallada para aprender a descubrir la historia adaptativa de los genes humanos utilizando *PopHuman*.

Dra. Sònia Casillas and Dr. Antonio Barbadilla

Instituto de Biotecnología y de Biomedicina
Departamento de Genética y de Microbiología
Universidad Autónoma de Barcelona
sonia.casillas@uab.cat

Referencias

Casillas, Roger Mulet, Pablo Villegas-Mirón, Sergi Hervás, Esteve Sanz, Daniel Velasco, Jaume Bertranpetit, Hafid Laayouni, Antonio Barbadilla. **PopHuman: the human population genomics browser**. 2018. *Nucleic Acids Research*, 46(D1):D1003-D1010.
<https://doi.org/10.1093/nar/gkx943>. Impact Factor: 10.162.

[View low-bandwidth version](#)