

La europeización de la genética y una mirada a los peruanos The Europeanization of genetics and a glance to peruvians

Ricardo Fujita* ^{1,a}

Las ciencias biomédicas se han desarrollado principalmente en los países occidentales, por lo que no es sorpresa que haya un sesgo excesivo de representación de europeos o descendientes de europeos como sujetos de las ciencias médicas. Se calcula que alrededor del 20 % de los humanos son de origen europeo, distribuidos en Europa, por supuesto, pero también en otros continentes como América, con Estados Unidos y Canadá en el norte, o Argentina y Brasil en el sur, si se desea citar algunos ejemplos de la gran representación poblacional de este origen ⁽¹⁾. Asimismo, se encuentran en mayoría en Oceanía, en los países más grandes que son Australia y Nueva Zelanda. Sin embargo, este 20 % de la población global está representado en cerca del 80 % de los estudios poblacionales si se tiene en cuenta el origen genético o racial ⁽¹⁾. Es importante recalcar que, inclusive en estudios paradigmáticos que representaban a toda la humanidad, como el “Proyecto del Genoma Humano”, se utilizó una muestra de cinco individuos de orígenes distintos: dos caucásicos, un chino, un afroamericano y un hispano de México ⁽²⁾.

Curiosamente dentro de los estudios poblacionales existe la categoría “hispano” (o latino), que se refiere a una persona nacida en Hispanoamérica o cuyos padres proceden de cualquier país del continente americano, con excepción de Canadá y EE. UU. Aunque muy usada, esta categoría es lo más inexacto que puede haber en la descripción de una población, por no mencionar su origen genético. Así en estudios de EE. UU., los latinos del sur de este país (mayormente de origen mexicano) son diferentes a los latinos de la costa este (generalmente de Puerto Rico y Centro América) ⁽³⁾.

Si se realiza un estudio dentro del continente sudamericano, también se aprecia que, por razones históricas, el latino de Perú es distinto al de Brasil o Argentina. Por ejemplo, desde hace miles de años la mayor densidad poblacional en Sudamérica se ha registrado entre la región de la Costa del Pacífico Central y los Andes desde las épocas de Caral, que llegó a su máximo en el imperio Inca. Por ello, no sorprende que los países que hoy ocupan su territorio, como Perú, Bolivia, Ecuador, el norte de Chile, Argentina y el sur de Colombia, tengan un mayor porcentaje de ancestría indígena sudamericana ⁽⁴⁾. En contraste, en otras regiones de Sudamérica con menos densidad poblacional nativa, el impacto de las migraciones mayoritariamente europeas en el siglo XIX y a lo largo del siglo XX han inclinado la balanza hacia un mayor contingente ancestral del Viejo Mundo. Así, por ejemplo, hay un contingente muy denso de origen europeo en muchas zonas de Brasil, Argentina o Uruguay. Por lo tanto, el bagaje genético de un latino de un país como Perú no necesariamente es el mismo que el de uno que provenga de otros países sudamericanos ⁽⁵⁾.

Los estudios del genoma humano han permitido identificar la secuencia de los genes y sus variantes (mutaciones), que, a veces, tienen impacto en la expresión (mayor o menor) de genes o de su interacción con los medicamentos. Así, hay variantes de genes que están muy bien documentadas como causales de distintas enfermedades, tanto de las denominadas “enfermedades raras” o “huérfanas”, enfermedades crónicas, algunos tipos de cáncer y hasta la respuesta adecuada a fármacos o la presentación de reacciones adversas.

Como se menciona al inicio, debido al sesgo de los estudios, las variantes genéticas más estudiadas son las descritas en las poblaciones de origen europeo; pero queda pendiente el estudio ampliado al resto del 80 % de poblaciones globales, poco o no estudiadas como las nuestras. Por ello, es de suma importancia el estudio de las poblaciones peruanas con un bagaje genético indígena promedio de 70 %, demostrado en un estudio pionero en la USMP ⁽⁴⁾. Lo que se va descubriendo son muchas variantes no descritas anteriormente podrían ser específicas de nuestra región. Por ejemplo, se ha encontrado una mutación nueva del gen *BRCA1* en siete familias peruanas, aparentemente no emparentadas, que tenían cáncer hereditario de mama y ovario, lo cual podría ser relativamente frecuente en ciertas regiones del Perú ⁽⁶⁾. Igualmente, en varias enfermedades raras encontramos muchas mutaciones noveles, por ejemplo, un estudio desarrollado recientemente en familias de niños con epidermólisis bullosa (conocidos como “niños mariposa”) demostró que tenían 37 mutaciones en

1 Universidad de San Martín de Porres, Facultad de Medicina Humana, director del Instituto de Investigación. Lima, Perú.
a Doctor en Ciencias (Ph.D.) en Genética Molecular.

7 genes distintos como causa primaria de la enfermedad, de las cuales 22 (59 %) fueron totalmente nuevas para la ciencia ⁽⁷⁾. Otro aspecto interesante es la frecuencia de variantes genéticas que determina la respuesta (o no) a fármacos, que constituye la base de las llamadas “farmacogenética” y “medicina de precisión”, y va a ser interesante conocer la predisposición de la población peruana a distintos tratamientos ⁽⁸⁾.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sirugo G, Williams SG, Tishkoff SA. The Missing Diversity in Human Genetic Studies. *Cell*. 2019; (177): 26-31.
2. Venter JC, Adams MD, Myers EW, Li PW, Mural RJ, Sutton GG, et al. The Sequence of the Human Genome. *Science*. 2011; (291): 1304-51.
3. González Burchard E, Borrel LN, Chowdry S, Maqvi M, Tsai HJ, Rodríguez-Santana JR, et al. *Am J Pub Health*. 2005; (95): 2161-8.
4. Sandoval JR, Salazar A, Acosta-Conchucos O, Castillo-Herrera W, Fujita R, Pena SDJ, et al. Tracing the genomic ancestry of Peruvians reveals a major legacy of pre-Columbian ancestors. *J Human Gen*. 2013; 58(19): 627-34.
5. Torres C. La equidad en materia de salud vista con enfoque étnico. *Rev Panam Salud Pública*. 2001; 10(3): 188-201.
6. Buleje JL, Guevara-Fujita M, Acosta O, Huaman F, Danos P, Murillo A, et al. Mutational Analysis of BRCA1 and BRCA2 Genes in Peruvian Families with Hereditary Breast and Ovarian Cancer. *Mol Genet Genomic Med*. 2017; 5(5): 481-94.
7. Zevallos-Morales A, Torres IR, Obispo D, Danós P, Sánchez RM, Fujita R, et al. Whole exome sequencing in a sample of Peruvian patients diagnosed with epidermolysis bullosa. *Dermatology Online Journal*. 2022; 28(5): 3.
8. Oscanoa TJ, Cieza EC, Lizaraso-Soto FA, Guevara ML, Fujita RM, Romero-Ortuno R. Lack of association between angiotensin-converting enzyme (ACE) genotype and essential hypertension in Peruvian older people. *Arterial Hypertension*. 2020; 24(3): 115-9.

Correspondencia:


Ricardo Fujita

Dirección: Av. Alameda del Corregidor 1531, La Molina. Lima, Perú.


Teléfono: +51 3650483

Correo electrónico: rfujitaa@usmp.pe

© La revista. Publicado por la Universidad de San Martín de Porres, Perú.

 Licencia de Creative Commons. Artículo en acceso abierto bajo términos de Licencia Creative Commons. Atribución 4.0 Internacional. (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>)

ORCID iDs

Ricardo Fujita  <https://orcid.org/0000-0002-9617-5109>