

Patrimonio genético del “Chileno”, su importancia para el análisis de prevalencia de patologías

Chilean genetic heritage, its role for the analysis of pathologies

Es muy frecuente encontrar en la literatura científica actual, muchos estudios de aproximación genética y genómica en diversas patologías de alta frecuencia en la población tales como diabetes, obesidad, síndrome de ovario poliquístico, diversos tipos de cánceres, enfermedad cardiovascular, etcétera. Una de las preguntas más frecuentes que la comunidad científica nacional siempre se pregunta y cuestiona a la hora de analizar estas asociaciones es “el origen étnico de la muestra” y esto se debe fundamentalmente a nuestra estructura poblacional desde los tiempos de la conquista hasta nuestros días.

Describir a la población chilena no ha sido sencillo puesto que Chile previo a la conquista ya era un país con asentamiento de diversos grupos étnicos tanto por la zona norte (aymaras, atacameños y diaguitas), zona centro sur (mapuches y huilliches) y zona sur (onas, chonos, yamanes). Junto con esta estructura étnica ancestral, arriban a Chile esclavos africanos (año 1615) que durante 1695 alcanzan hasta un 28,5% de la población de Santiago. Finalmente, a esta microevolución de la población chilena se suma la inmigración española, italiana, británica, francesa y árabe a comienzos entre 1820 y 1932.

Toda esta historia migracional ha hecho de Chile un país conformado de distintas culturas y de diferente acervo genético. Por tal razón hemos hablado de población mixta chilena, haciendo diferencias en ciertos aspectos, sólo en referencia a los dos grupos étnicos mayoritarios de nuestro país como son la población mapuche y aymara. Hoy en día, gracias al desarrollo de un proyecto FONDEF denominado Chilegenómico liderado por la genetista Dra. Lucía Cifuentes, podemos tener certeza desde el punto de vista molecular de la estructura real de nuestra población a través de los datos de ancestría genética la cual se ha logrado a través de secuenciación genómica completa. Los datos apuntan a un 51% de origen europeo, 44% de origen amerindio (aymara o mapuche) y 3% de origen africano.

Un dato muy relevante de este gran proyecto corresponde a la distribución de la curva de genes analizados a lo largo de Chile, donde se muestra una alta frecuencia de genes amerindios en la zona norte, que desciende a un mínimo en la región metropolitana y que vuelve a subir en el sur. Esta distribución muy particular de genes debiera ser un dato muy relevante a la hora de comparar estudios dentro de nuestro país y en el contexto latinoamericano y mundial.

En la Biomedicina actual, donde todas las disciplinas se entrelazan, el conocer este acervo genético del “Chileno” reconocido ahora con estas cifras como un grupo mestizo, nos permite ser más concretos a la hora de describir a nuestra población y esta relación a veces poco entendible cuando analizamos un estudio europeo que describe una muy buena asociación entre algún marcador genético y una patología, la cual no somos capaces de encontrar cuando analizamos a nuestros pacientes.

Los resultados completos de este proyecto estarán disponibles para todo el público a fines de año con el objetivo de que quienes quieran consultar aspectos específicos de una determinada muestra, encuentren allí información reciente para aplicar en estudios determinadas patologías.

Dr. Francisco Pérez B.
Editor