

## Polimorfismos genéticos en Costa Rica

El estudio de la variabilidad es clave para entender la estructura genética de las poblaciones. Explicar cuál es la naturaleza de esta diversidad, cómo se mantiene y produce, es una tarea fundamental que debe completarse. Las poblaciones se forman por la interacción de diversos factores evolutivos y es preciso entonces conocer cómo se forman y evolucionan. En los últimos años se ha confirmado la existencia de una enorme cantidad de variación genética en cualquier grupo y, en los humanos, una parte está constituida por alternativas genéticas que dan origen a enfermedades comunes o raras.

La detección de diversas variantes genéticas, o polimorfismos, producidos por la aparición continua de mutaciones, se ha visto favorecida por nuevas técnicas moleculares (p.e.: hibridación, PCR, secuenciación de nucleótidos) y de marcadores muy variables e informativos (como los microsatélites), herramientas fundamentales en el desarrollo de la "nueva genética". El Proyecto del Genoma Humano, que pretende secuenciar todo el genoma, es un ejemplo del avance alcanzado en este sentido y, sin duda, su impacto e implicaciones para el entendimiento de la diversidad genética y sus consecuencias es y será muy grande. Por otra parte, las aplicaciones de estos avances se muestran en áreas tan importantes como son, por ejemplo, la construcción de mapas genéticos para la búsqueda de asociaciones con enfermedades hereditarias, en la explicación de la función génica y en la medicina forense.

En Costa Rica, pocos son los estudios genéticos realizados en la población general, constituida por una amalgama que incluye tres etnias principales en diferentes proporciones.<sup>1</sup> Más bien las investigaciones sistemáticas se han realizado en grupos pequeños como los amerindios o en loci específicos como el de las hemoglobinas anormales presentes en poblaciones con orígenes africanos. El interés por la genética humana en el país es relativamente reciente y coincide con los cambios en su perfil de salud, mostrando una emergencia de enfermedades hereditarias, en buena parte causada por la disminución de otras dolencias. Sin embargo, en los últimos años se ha visto un desarrollo notable de esta ciencia,<sup>2</sup> que incluye detallados estudios familiares y poblacionales.

El artículo de E. Rojas, J. Lobo y P. León (pág. 7) representa un esfuerzo en este sentido, al analizar la variación genética en términos de frecuencias de marcadores polimórficos de mini y microsatélites, y se constituye en el primer trabajo que analiza el ADN nuclear en la población mestiza costarricense del Valle Central. Su objetivo principal es el desarrollar una base de datos con fines forenses, pero además explora el grado de diversidad genética, al estimar la heterocigosis presente y además efectuar comparaciones con otras poblaciones del mundo. En el futuro, muchas investigaciones genéticas, reforzadas por tecnologías moleculares y el impacto del conocimiento del genoma humano, resolverán las preguntas planteadas sobre la naturaleza de la variación genética y sus implicaciones, como es el caso de la medicina forense y el consejo genético, estas últimas incluso en un contexto internacional.<sup>3</sup> El trabajo de Rojas, Lobo y León representa un aporte inicial en este sentido y plantea el enfoque adecuado.

*Ramiro Barrantes Mesén*  
Catedrático  
Escuela de Biología/INISA  
Universidad de Costa Rica

### Referencias

1. Morera B, Barrantes R. Genes e historia: el mestizaje en Costa Rica. *Revista de Historia* 1995; 32: 43-64.
2. Barrantes, R. Desarrollo y perspectivas de la genética humana en Costa Rica. *Acta Pediátrica Costarricense* 1998; 12:87-94.
3. Bowles, B. y Marteau, T. The future of genetic counselling: an international perspective. *Nature Genetics* 1999; 22: 133-137.