

TAPA



Padre europeo, madre africana o indígena

Nuevos resultados de la secuenciación del material genético de 2.723 personas ponen de relieve las huellas de violencia en el proceso de mestizaje que dio forma al pueblo brasileño

MARIA GUIMARÃES — fotos LUIZ BRAGA



No es ninguna novedad que el pueblo brasileño es mestizo, pero los pormenores sobre cómo transcurrió esta historia y sus consecuencias vienen siendo revelados poco a poco por los genetistas, además de los historiadores. El estudio más reciente, que salió publicado en mayo en la revista científica *Science*, ahonda y amplía el retrato de los brasileños con base en la secuenciación del material genético de 2.723 personas de todas las regiones del país. Estos resultados revelan una marcada ascendencia africana e indígena en el linaje materno, como resultado de una dinámica de violencia contra las mujeres, y una cantidad inesperada de variantes genéticas desconocidas, con potenciales consecuencias sobre la salud.

“Es muy lindo poder constatar en el ADN lo que ya sabíamos por los libros de historia”, dice la genetista Lygia da Veiga Pereira, del Instituto de Bio-ciencias de la Universidad de São Paulo (IB-USP) e ideadora del proyecto denominado ADN de Brasil, cuyo objetivo es elaborar un retrato genómico de la población mediante la secuenciación completa de las muestras tomadas en todo el país. Según la investigadora, hasta hace unos 10 años, el muestreo de la diversidad genética de las poblaciones humanas era muy bajo, con un porcentaje de ascenden-

cia europea cercano al 80 %. Esto se debe a que los estudios en su mayor parte se llevaban a cabo en el hemisferio norte. En Brasil, los mismos se centraban en el sur y en el sudeste del país, donde hasta ahora se ha encontrado una menor presencia de ascendencia africana e indígena. La inversión con miras a ampliar ese retrato fue el puntapié inicial del Programa Genomas Brasil del Departamento de Ciencia y Tecnología (Decit) del Ministerio de Salud nacional, puesto en marcha a finales de 2019, aunque sus actividades se retrasaron casi dos años debido al inicio de la pandemia de covid-19.

Da Veiga Pereira empezó a interesarse por la diversidad genética de la población cuando se percató, hace aproximadamente 20 años, de que los embriones desechados en las clínicas de reproducción asistida de São Paulo, disponibles para su investigación con células madre, tenían un 90 % de ancestralidad europea, lo que no parecía correcto tratándose de Brasil, pero que reflejaba cuál era el público de ese servicio. Mientras tanto, el genetista Sérgio Pena, de la Universidad Federal de Minas Gerais (UFMG), escudriñaba el ADN de brasileños de diversas regiones con las herramientas disponibles en ese entonces, mucho más limitadas que las actuales. En el año 2000, el investigador publicó los resultados del análisis de 200 muestras de personas blancas, primero en la revista de divulgación cientí-

El mestizaje en la historia

Los contextos de violencia en la formación del pueblo brasileño dejaron huellas en el genoma

1500

A su llegada, los europeos se encontraron con una población de alrededor de 10 millones de indígenas, que posteriormente fueron diezmados; la violencia sexual contra las mujeres fue la norma desde el principio

Siglo XVII

Huellas genéticas que se remontan a 16 generaciones revelan el mestizaje entre mujeres indígenas y hombres europeos

Siglo XVIII

El período de la extracción de diamantes, hace casi 12 generaciones, concretó un gran flujo de europeos hacia Brasil; la trata de personas esclavizadas de origen africano se multiplicó por 10

Comienzos del siglo XIX

Hasta la prohibición de la trata, unos 2 millones de esclavizados siguieron llegando desde África durante ese siglo; es el período de mayor mestizaje entre varones de ascendencia europea y mujeres afrodescendientes, hace ocho generaciones

1822- Independencia

Se fomentan los matrimonios entre libertos y europeos como estrategia civilizatoria: se pregonaba la europeización de la población mestiza

1850

Se prohíbe la trata de esclavizados

1871

Con la Ley de Libertad de Vientres, los niños aún pueden ser explotados hasta los 21 años, pero ya no se permite la trata. Con la consiguiente pérdida de valor de mercado, los amos dejan de interesarse por la reproducción de las mujeres esclavizadas y el mestizaje disminuye

1888

Abolición de la esclavitud

Finales del siglo XIX y principios del siglo XX

El gobierno brasileño estimula la inmigración de varones blancos, en particular, italianos, alemanes, españoles y portugueses. El aporte de alrededor de 4 millones de europeos puede detectarse en la composición genética

Último siglo

Los matrimonios pasan a concretarse principalmente entre personas de ascendencia similar

FUENTE NUNES, K. ET AL. SCIENCE. 2025

fica *Ciência Hoje*, y después en la revista académica *American Journal of Human Genetics*. Tres de cada cinco individuos tenían ascendencia indígena o africana por línea materna, lo que según Pena era superior a lo esperado. El estudio fue divulgado en el segundo año de actividad de *Pesquisa FAPESP*.

Luego de eso, Pena continuó profundizando sus estudios y unió fuerzas con otro grupo pionero en el estudio del ADN brasileño, el del genetista Francisco Salzano (1928-2018), de la Universidad Federal de Rio Grande do Sul (UFRGS). En el marco de esa colaboración con el grupo de Minas Gerais, los genetistas de Rio Grande do Sul se dieron cuenta, en un trabajo dirigido por Maria Cátira Bortolini que abarcó la maestría de Tábita Hünemeier, de que el aporte africano era mucho más amplio de lo que indicaban los registros históricos sobre la esclavización, centrada principalmente en Angola, en el centro-oeste del continente. La región occidental, donde se encuentran Senegal y Nigeria, también reveló una aportación significativa en el material genético, mayor en São Paulo que en Río de Janeiro, lo que revela una asimetría en la trata de personas, según un artículo publicado en 2007 en la revista científica *American Journal of Biological Anthropology*. “No hay otro país en el mundo con tanto mestizaje como Brasil”, afirmó Pena en una entrevista concedida en 2021.

Los medios actuales son muy distintos a los de aquella época, lo que hizo posible el estudio publi-



cado en la revista *Science*. En el mismo, la herencia europea se redujo a alrededor de un 60 %, mientras que la ascendencia africana emerge con un 27 % de la contribución y la indígena con un 13 %, con la asimetría sexual que apuntara Pena: el linaje paterno que se expresa en el cromosoma Y, presente tan solo en los varones, es predominantemente europeo (el 71 %). En cambio, el ADN mitocondrial, la parte de las células que se transmite solamente de la madre a los hijos, tiene un 42 % de ascendencia africana y un 35 % indígena. “La única explicación de esto son los cuatro siglos de violencia padecida en diversos sentidos”, resume Hünemeier, actual docente del IB-USP y una de las coordinadoras del estudio. La investigadora destaca que no es raro escuchar a personas mayores contar historias del tipo “a mi abuela la agarraron con el lazo”, sin prestarle atención a lo que eso significa. En las generaciones más recientes, lo característico pasó a ser el matrimonio entre personas de ascendencia similar. Para Hünemeier, estos resultados ayudan a echar por tierra la farsa de la democracia racial que conforma la identidad nacional, ya que en gran medida el mestizaje no fue consentido.

“Brasil necesita hacer una exégesis de su historia y dejar de decir que somos un país voluntariamente mestizo”, añade la historiadora Maria Helena Machado, de la USP, quien no participó en el trabajo. “Nuestra madre es africana, nuestra abuela es indígena y nuestro abuelo es un europeo

que no se casó con ella y tuvo hijos ilegítimos”. La historiadora es especialista en género y maternidad en la esclavitud, sistema que se extendió a lo largo de todo el período colonial y el Imperio. Entre otros trabajos, en 2024 publicó, en colaboración con el historiador Antonio Alexandre Cardoso, de la Universidad Federal de Maranhão, el libro *Geminiana e seus filhos: Escravidão, maternidade e morte no Brasil do século XIX* (editorial Bazar do Tempo). “Las mujeres esclavizadas, ya sea que fueran indígenas o africanas, estaban al servicio del esclavizador, lo que hacía que el acoso y las violaciones fueran habituales”, dice.

Por lo tanto, las mujeres eran esclavizadas por partida doble: funcionaban como trabajadoras y reproductoras. “La colonización operó en el cuerpo de las mujeres esclavizadas”. Machado explica que las políticas coloniales portuguesas y, a partir de 1822, del país independiente, siempre estimularon el mestizaje y el blanqueamiento. Un ejemplo: José Bonifácio de Andrada e Silva (1763-1838), como diputado de la Asamblea Constituyente de 1823, presentó propuestas para contribuir a la formación del pueblo brasileño mediante matrimonios entre mujeres afrodescendientes e indígenas con hombres blancos. Esto formaba parte de un proyecto “civilizatorio” en el que la

población negra se integraría a la europea. Sin embargo, la continuidad de la esclavitud hasta 1888 mantuvo a las mujeres esclavizadas sujetas a aquellos que ostentaban el control sus cuerpos. “Todo esto conduce a la situación que ahora describen los genetistas”, culmina diciendo Machado.

También resulta interesante la amplia diversidad de etnias africanas, tal como Hünemeier lo había observado desde el comienzo de su carrera científica. Personas que en África nunca se hubieran encontrado, por vivir en países y comunidades alejadas entre sí, se subieron a la fuerza a los barcos negreros y luego se las agrupó en contextos de trabajo esclavizado. La idea era reunir gente de diferentes culturas, que ni siquiera hablaban el mismo idioma, con miras a minimizar el riesgo de que se organizaran para luchar contra sus “amos”. El resultado de ello es una amalgama de todo un continente, que solo puede encontrarse en el territorio brasileño. “Es el país con mayor ancestralidad africana fuera de África”, dice la genetista.

Más allá de la afluencia inicial portuguesa a partir del siglo XVI, la diversidad europea también se muestra elevada, con un gran aporte de inmigrantes de Alemania e Italia en los siglos XIX y XX, además de una muestra más dispersa procedente de otros países. Un dato peculiar fueron los 10 descendientes de japoneses de la muestra de São Paulo que no mostraban huellas de mestizaje, lo que reveló una contribución muy limitada y reciente a la composición genética de la población nacional.

El artículo define a la colonización de América como el mayor desplazamiento poblacional de la historia humana. En Brasil, alrededor de 5 millones de europeos y otro tanto de africanos fueron trasplantados a la región hasta entonces poblada por

unos 10 millones de indígenas que hablaban más de 1.000 idiomas. Estos pueblos fueron diezmos, lo que causó un declive poblacional de un 83 % en el interior del país y un 98 % en el litoral desde principios del siglo XVI hasta los días actuales.

“Esperábamos hallar nuevas variantes genéticas, pero los resultados fueron mucho más allá”, dice la genetista Kelly Nunes, quien se dedicó a analizar los datos durante su pasantía posdoctoral en el IB-USP, en el laboratorio de Hünemeier, junto a otros tres colegas con quienes comparte la autoría principal del artículo: Marcos Castro e Silva, Maira Ribeiro y Renan Lemes. Las variantes son divergencias en la secuencia de un individuo en comparación con el genoma de referencia. “Detectamos 78 millones de variantes, de las cuales casi 9 millones no estaban registradas en ninguna otra base de datos”. Quedó claro que el ADN que compone la población brasileña incluye una muestra de poblaciones dejadas de lado desde el punto de vista genómico, especialmente africanas e indígenas de América del Sur. Próximamente, con la ampliación del muestreo, podrán precisarse mejor las dimensiones de este manantial de novedades genéticas. “Hemos establecido colaboraciones con miras a obtener muestras de las cinco regiones brasileñas, lo que nos ha permitido tener un mayor acceso a la ancestralidad africana e indígena”, explica la investigadora.

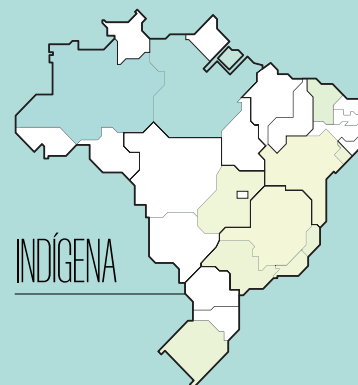
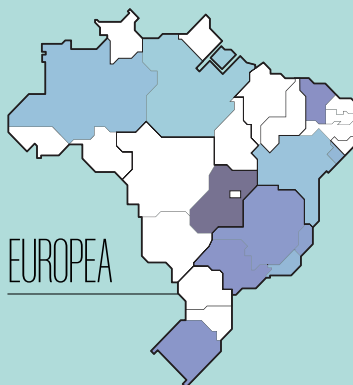
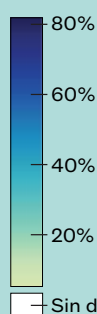
Unas 36.000 de las casi 9 millones de variantes nuevas descritas parecen tener efectos nocivos, ya que generan anomalías en las proteínas respectivas con pérdida de su función, por ejemplo, y pueden estar asociadas a dolencias como el cáncer, disfunciones metabólicas o enfermedades infecciosas. “Lo que hemos descubierto sobre estas variantes puede extrapolarse a pueblos que no han sido muestreados, como en el continente africano”, propone Nunes. El conocimiento de la ancestralidad y de cómo se distribuye en el genoma y en las distintas



La ancestralidad por regiones

El nordeste de Brasil presenta zonas más africanas, mientras que el sudeste y el sur del país son europeos y la herencia indígena se concentra más en el norte

Proporciones de ascendencia



FUENTE: NUNES, K. ET AL. SCIENCE. 2025



poblaciones del mundo la propensión a contraer enfermedades puede contribuir a democratizar el acceso a la salud de precisión, tal como se lo describe en el reportaje que comienza en la página 12.

Al analizar los genes con signos de haber sido favorecidos por la selección natural, por lo general un aumento de frecuencia en comparación con lo que se esperaría aleatoriamente, sobresalieron aquellos relacionados con la fertilidad o la cantidad de hijos generados, con origen en la ascendencia europea. Se trata de un rasgo que sin duda aportó beneficios durante el proceso de colonización, en el que los portugueses que se instalaron aquí expandieron rápidamente su presencia. Asimismo, los genes de respuesta inmunológica de origen africano exhiben signos de selección, lo que refleja un historial de una amplia variedad de agentes patogénicos.

Los resultados también revelan indicios genéticos de enfermedades metabólicas concentradas en la ascendencia indígena, aparentemente vinculadas al contexto de un cambio gradual de los hábitos alimentarios. “Empezamos a consumir alimentos industrializados, lo que genera un ambiente de selección natural para ciertos genes”, explica Nunes.

Uno de los retos que planteó el estudio fue el análisis de los datos, que contó con la infraestructura de computación en la nube cedida por

Google. “En Brasil no había profesionales calificados para lidiar con ese volumen de información”, comenta la genetista, quien afirma haber aprendido mucho con el proyecto, que también aportó calificación a muchas otras personas. Ya se han secuenciado otros 7.000 genomas, lo que amplía la búsqueda de representatividad. Las autoras prometen arribar a nuevos resultados en breve.

Iniciativas similares en otros países de la región también podrían contribuir a la comprensión de la historia sudamericana. “Hemos detectado un componente específico de ascendencia genética precolombina, presente fundamentalmente en el centro-oeste de Argentina”, le comentó a *Pesquisa FAPESP* vía correo electrónico el genetista argentino Rolando González-José, investigador del Centro Nacional Patagónico (Cenpat) y coordinador del Programa de Referencia y Biobanco Genómico de la Población Argentina (PoblAr), quien no participa en el proyecto de la USP. “Las suposiciones de larga data sobre la dinámica de la población durante el período posterior al contacto con los colonizadores son insuficientes para explicar la historia evolutiva que subyace a la diversidad genética en las poblaciones argentinas modernas”. A su juicio, las colaboraciones con investigadores brasileños pueden rendir frutos. ●

El proyecto, los artículos científicos y el libro consultados para la elaboración de este reportaje aparecen listados en la versión *online*.

Medicina de precisión para todos

La información genómica sobre la población brasileña puede democratizar el acceso a tratamientos personalizados y bajar los costos de la atención de la salud en el país

MARIA GUIMARÃES — fotos LUIZ BRAGA

La salud de precisión es fruto de los proyectos en cuyo marco se secuenció el genoma humano, y no es un lujo. Al contrario: hace posible formular un diagnóstico más certero de algunas enfermedades y una planificación mejor y más segura de la medicación. Esto es bueno para el sistema sanitario, que deja de desperdiciar recursos en procedimientos ineficaces, y también para los pacientes, que reciben el tratamiento que mejor les funciona, con menos efectos colaterales. Sin embargo, Brasil padece una escasez de aquellos parámetros biológicos que permitirían saber qué variantes genéticas causan enfermedades en el país. Esto se debe a que las secuenciaciones que sirven de referencia internacional se obtuvieron en su mayoría a partir de personas de ascendencia europea del hemisferio norte.

El enfoque en la diversidad local y regional no es localismo. Aunque la mayor parte del genoma es similar entre personas diferentes, ciertas alteraciones puntuales pueden marcar una gran diferencia en el funcionamiento de genes que, cuando son defectuosos, causan enfermedades. Por lo tanto, es fundamental entender la composición genética de la población brasileña: de ahí surge el interés del Departamento de Ciencia y Tecnología (Decit) del Ministerio de Salud nacional en crear el Programa Nacional de Genómica y Salud de Precisión – Genomas Brasil. Además del ADN de Brasil (*véase el reportaje que comienza en la página 6*), el mismo abarca otros proyectos, entre ellos el Genomas

SUS –una referencia a las siglas del Sistema Único de Salud, la red nacional de salud pública–, que articula a varias universidades con miras a evaluar el impacto de la genómica en la salud.

El proyecto, que se puso en marcha en abril de 2024, prevé terminar en noviembre la secuenciación de 21.000 genomas completos de brasileños. En el transcurso de tres años, el objetivo es llegar a 80.000 genomas, tomando el recaudo de realizar un muestreo de ancestralidades muy diverso. A su vez, la FAPESP anunció que emitió una convocatoria a la presentación propuestas para financiar la secuenciación de otras 15.000 muestras. La idea es seleccionar proyectos más pequeños de investigadores que actualmente no participan en Genomas SUS. “Será una contrapartida de la Fundación para el proyecto nacional”, explica el médico Leandro Machado Colli, de la Facultad de Medicina de Ribeirão Preto de la Universidad de São Paulo (FMRP-USP), coordinador del proyecto. “Las muestras podrán extraerse en cualquier lugar de Brasil, siempre que los investigadores estén radicados en São Paulo”.

Tal como Machado Colli lo explica, la estrategia actual del proyecto Genomas SUS radica en utilizar la tecnología denominada *short reads*, que consiste en leer el genoma a partir de fragmentos cortos de 150 pares de bases, un método cuyo costo es más viable. Con secuenciaciones más completas para garantizar el contexto, los beneficios son muy buenos. “De las 21.000 muestras con las que contamos, analizaremos 200 con la tecnología *long reads* para tener una referencia más precisa”, dice





el investigador. En este caso se trata de fragmentos más grandes, que llegan a contener cientos de miles de pares de bases. En esta contextualización de los genes relacionados con enfermedades, es fundamental conocer la ascendencia de cada fragmento del ADN del paciente. “Podemos saber qué permite decir ese fragmento de material genético, en esa localización geográfica, sobre la salud de la persona”. Esto se debe a que, con las secuenciaciones, incluso las menos precisas, es posible saber en qué parte de cada cromosoma se encuentran las variantes alteradas y, de este modo, posiblemente asociarlas a la propensión a contraer enfermedades relacionadas con ellas.

Para asegurar la representación de la diversidad nacida del mestizaje, Genomas SUS cuenta con nueve centros de anclaje distribuidos por todo el país: dos de ellos en São Paulo y los demás en Río de Janeiro, Minas Gerais, Paraná, Pernambuco y Pará. “La población brasileña tiene una gran representatividad de pueblos que se mestizaron durante su proceso de formación, entre ellos indígenas y de ascendencia africana”, dice la genetista Ândrea Ribeiro-dos-Santos, coordinadora del único centro del país ubicado en la región norte, con sede en la Universidad Federal de Pará y en funcionamiento desde septiembre de 2024. “En la región amazónica, las mujeres indígenas a menudo eran recibidas en el seno de las comunidades habitantes de palenques o *quilombolas*, pues ellas conocían los secretos y los modos de vida de la selva”, ejemplifica, con base en los resultados de las investigaciones de su grupo que detectaron esta asimetría sexual en la contribución genética.

Al igual que el centro de la región nordeste, el de la Amazonia aún no cuenta con un equipo de secuenciación, razón por la cual debe enviar las moléculas de ADN extraídas para que se las analice en otros centros. Por ahora, ya se han secuenciado 1.800 muestras, la mayoría del estado de Pará. Pero esto ha de cambiar con la inclusión de otros estados de la región. “Hace dos semanas estuvimos en una misión sanitaria en el estado de Amapá, donde extrajimos muestras en el marco de un trabajo conjunto con las secretarías de Salud del estado y del municipio, y también con la Universidad Federal de Amapá”. Se están negociando acuerdos con instituciones de los estados de Amazonas y Acre, con especial atención a las cuestiones éticas obligatorias que deben cumplirse. Los retos en esta región son considerables: la llegada a ciertas comunidades tradicionales puede comprender viajes en avión y en coche, seguidos de días a bordo de un barco. Pero es precisamente en estos rincones donde se encuentra una riqueza



única del territorio brasileño: la diversidad genética y cultural de su población humana.

Ribeiro-dos-Santos pone de relieve la importancia que reviste para el Sistema Único de Salud (SUS) comprender las variantes genéticas regionales y raras a los efectos de implementar protocolos de tratamientos para enfermedades tales como la diabetes y el cáncer. En general, no es tan solamente un gen el que está por detrás de estas afecciones, sino una infinidad de sendas que pueden causar disfunciones en la replicación de las células o en el metabolismo, lo que conduce al cáncer o, en el segundo caso, a la diabetes, y cualquier pieza alterada puede desencadenar la enfermedad. Una medicación eficaz es aquella que actúa sobre el foco del problema. “Sin este conocimiento específico, la persona puede morir como resultado del tratamiento, o bien podría ser que el mismo no surta ningún efecto.”

“Es importante saber cómo aplicar la genómica para comprender las desigualdades sociales y arribar a un mejor diagnóstico de las enfermedades genéticas complejas”, añade el biólogo Eduardo Tarazona, de la Universidad Federal de Minas Gerais (UFMG), coordinador del Instituto Nacional de Ciencia y Tecnología de Ancestralidad Genómica, Enfermedades y Bioinformática en Brasil (INCT-AncesGen) y uno de los investigadores que se encuentran al frente del Genomas SUS. “Cuanto menos europea es una persona, menos saben la ciencia y la genética sobre sus enfermedades.”

Un ejemplo de ello es el trabajo internacional —que contó con la participación de Machado Colli— que mapeó áreas del genoma vinculadas a la susceptibilidad al cáncer renal, publicado en 2024 en la revista científica *Nature Genetics*. “En las etapas

anteriores del estudio no se incluyeron muestras brasileñas, por temor a que el mestizaje redujera el poder de análisis de la asociación”, afirma el médico. Pero sucedió lo contrario: al incluir en los análisis una cohorte brasileña, apareció una variante genética hasta entonces desconocida, presente en las personas afrodescendientes.

Cuando el genetista estadounidense Francis Collins, a la sazón director de los Institutos Nacionales de Salud (NIH) de su país, dictó una conferencia en la sede de la FAPESP en 2014, la médica genetista Iscia Lopes-Cendes, de la Universidad de Campinas (Unicamp), le pidió su opinión sobre la concreción de un proyecto genómico poblacional en Brasil. Collins lo consideró innecesario, ya que la diversidad genética humana ya se encontraría bien caracterizada. “Estaba completamente equivocado: los estadounidenses no entienden que las demás poblaciones latinas no son iguales a la mexicana”, bromea la investigadora, quien no quedó convencida con la respuesta. En 2015, fundó la plataforma BIPMed (Iniciativa Brasileña en Medicina de Precisión, por sus siglas en inglés). “Se trata de la primera base de datos genómicos de América Latina”, dice.

“Tenemos un proyecto conjunto con Angola que es Genomas Angola (Genan), en cuyo marco ya hemos recolectado 750 muestras”, añade Lopes-Cendes, quien dirige a una estudiante doctoral angoleña en este proyecto. La experta espera hallar variantes genéticas aún no descritas, lo que tendrá potencialmente una utilidad práctica para ambos países, vinculados ancestralmente como



consecuencia del flujo de personas esclavizadas traídas a Brasil durante el período colonial.

“Si hay un lugar en donde es posible tener una salud de precisión al alcance de todos, ese lugar es Brasil”, sostiene. “Tenemos el SUS”. Ella refuta la idea de que esta tecnología solamente estaría al servicio de los países y de las personas ricas. Al contrario: según sostiene, la misma puede erigirse como una herramienta importante para la medicina preventiva. “La salud personalizada permite arribar a tratamientos más eficientes, con las dosis adecuadas destinadas a las personas adecuadas, con menos efectos adversos y con menores costos.”

Lopes-Cendes y la genetista Thais de Oliveira, quien cumple una pasantía posdoctoral en su laboratorio, publicaron en enero un comentario en la revista *Annual Reviews of Genomics and Human Genetics* en donde hacen hincapié en la importancia de las bases de datos públicas que recopilen información genómica sobre las poblaciones latinoamericanas. El genetista argentino Rolando González-José, investigador del Centro Nacional Patagónico (Cenpat) y coordinador del Programa de Referencia y Biobanco Genómico de la Población Argentina (PoblAr), coincide. “Es importante que los gobiernos lleguen a acuerdos para conectar las bases genómicas de la región”, sugirió por correo electrónico a *Pesquisa FAPESP*. Al igual que Machado Colli, González-José sostiene que la secuenciación con tecnología *short reads* aporta beneficios y optimiza los presupuestos disponibles.

El proyecto ADN de Brasil, que forma parte del Programa Genomas Brasil, apunta a contribuir a la salud de precisión elaborando un retrato detallado de la variación genética brasileña. La industria farmacéutica también podrá beneficiarse de estos avances. La genetista Lygia da Veiga Pereira, de la USP y fundadora del proyecto, aprovechó en 2021 los conocimientos adquiridos en el transcurso de su trayectoria académica para crear una *startup* llamada gen-t, ahora financiada por el Programa de Investigación Innovadora en Pequeñas Empresas (Pipe) de la FAPESP. “Estamos construyendo una infraestructura de datos sobre salud, estilos de vida y multiómicas con 200.000 genomas que la industria podrá emplear para acelerar la búsqueda de nuevos fármacos”, explica.

Puede llegar a erigirse como un buen complemento con miras a la implementación de posibles nuevas estrategias en el ámbito del SUS. “Recién estamos asomándonos a la comprensión del impacto de la genómica en la salud de la población”, afirma Machado Colli. ●

Los proyectos y artículos científicos consultados para la elaboración de este reportaje aparecen listados en la versión online.