

Proyecto ValaisADN-WallisDNA

Genealogía genética patrilineal (cromosoma Y)

Protocolo de funcionamiento

Introducción

El estudio intensivo del cromosoma Y (= ADN-Y) se inicia con un artículo publicado en 1997 en la revista Nature. En esa publicación, los autores Skorecki et al. revelan el gran interés del cromosoma Y para la genealogía y la génesis de las poblaciones. La predisposición del ADN-Y a las cuestiones de historia y antropología resulta tanto más significativa cuanto que la investigación biomédica no le conoce patologías hereditarias.

La empresa Genealogy by Genetics Ltd. (rebautizada Gene by Gene, Ltd. en 2012) y su filial FamilyTreeDNA (FTDNA) se crearon en el año 2000 y constituyen desde entonces el eje central de la investigación mundial sobre el cromosoma Y. Coautor del estudio de 1997, el genetista Michael F. Hammer ejerció durante dos décadas como científico jefe dentro de esta empresa privada, conservando al mismo tiempo su afiliación a la University of Arizona.

El laboratorio de FTDNA sirvió de cuartel general del Y Chromosome Consortium y, hasta 2010, coordinó a los equipos de investigación de universidades (Oxford, Stanford, Leicester, Leiden, UCL, etc.) dedicados a la filogenia del ADN-Y. La imposibilidad del mundo académico de seguir el ritmo de esta investigación lo llevó progresivamente a ceder la iniciativa al sector privado, que por su parte supo financiar su auge mediante la ciencia participativa. De ello resulta una base de datos de ADN-Y única en el mundo.

El objetivo del Proyecto ValaisADN-WallisDNA (abreviado en adelante como «el Proyecto») es acceder plenamente a este patrimonio de ADN-Y y analizarlo con el fin de esclarecer la composición demográfica del Valais antiguo y de algunas regiones vecinas, en relación con las grandes migraciones que forjaron Europa, así como en los restos humanos que de ellas permanecen en estas regiones.

Las bases de datos existentes

Los trabajos de investigación previstos por el Proyecto pueden llevarse a cabo gracias a las ricas bases de datos disponibles en todo el mundo. Se trata de un volumen de información en crecimiento constante. El genetista Mark Jobling, profesor en la University of Leicester, reconoce esta aportación fundamental: «with the help of 'citizen scientists' who have had their own y chromosomes analysed, we are expanding the y chromosome tree and learning more about patrilineal histories».

Las bases de datos universitarias y comerciales son múltiples y cada vez más accesibles para la investigación. Un ejemplo suizo elocuente y de gran pertinencia es el estudio «The Y-chromosomal haplotype and haplogroup distribution of modern Switzerland», de Martin Zieger y Silvia Utz. El artículo, publicado en 2020 en la revista Forensic Science International, versa sobre el ADN-Y de 606 participantes de nacionalidad suiza.

Se están perfilando colaboraciones para el Proyecto con varias universidades (University of Strathclyde, Glasgow, Université de Montréal, Université de Lausanne, etc.) e institutos de investigación. El Proyecto desea multiplicar sus relaciones y poner sus datos a disposición de investigadores reconocidos en genética de poblaciones. El objetivo es crear puentes y colaboraciones con instituciones de gran envergadura, como los Max Planck Institutes, cuyo ritmo de publicaciones pone cada vez más de manifiesto la revolución genómica.

Además de FTDNA, varios laboratorios comerciales ofrecen recursos importantes para el estudio del ADN-Y. Cabe mencionar también las ofertas internacionales de YSEQ y de Dante Labs. La base de datos de FTDNA se distingue, sin embargo, por contener aproximadamente 1.300.000 resultados, de los cuales unos 850.000

son específicos de ADN-Y. Más de 11,500 proyectos distintos conviven dentro de FTDNA para responder a misiones a menudo similares a la del Proyecto. El proyecto privado ValaisADN-WallisDNA es uno de ellos.

Más de 10,000 personas de origen suizo tienen sus resultados de ADN-Y registrados en la base de datos de FTDNA. Además, cientos de miles de suizos han realizado otros tipos complementarios de análisis (autosómico, ADNmt, etc.) llevados a cabo por un gran número de otros laboratorios de alcance mundial. Este entusiasmo no hace más que acelerarse.

Cabe subrayar que numerosos ciudadanos suizos, o de origen suizo, establecidos en el extranjero, publican sus datos en la plataforma FTDNA. Estos suizos aparecen ya sea bajo su identidad real, de forma anónima mediante simples iniciales, o bien bajo forma pseudonimizada. El contacto con esta «quinta Suiza» genética está al alcance de cualquiera, incluido el Proyecto. Los datos de contacto de estos parientes emigrados son abiertos o semiabiertos, en el sentido de que su dirección de correo electrónico es a veces una dirección intermediaria de la plataforma. Del mismo modo, estas personas pueden comunicarse entre sí, o ponerse en contacto ya sea con los administradores de un grupo, ya sea con la empresa responsable de la base de datos. Basta con que se manifiesten ciertas características Y comunes para incitarlas a entrar en contacto, a menudo con el fin de optimizar el análisis.

La base de datos privada ValaisADN-WallisDNA está alojada en FTDNA y contenía más de 500 resultados a finales de octubre de 2024. Se trata de un grupo único en el mundo por combinar los datos de ADN-Y con archivos medievales y modernos. La profundidad histórica que acompaña a sus resultados genéticos es tan rara como espectacular, en virtud de patrilinajes muy antiguos documentados a lo largo de ochocientos años. Esta base de datos de ADN-Y privada se pondrá a disposición del Proyecto ValaisADN-WallisDNA para su uso exclusivo.

Esta propuesta de ciencia participativa no pasa desapercibida, como lo demuestran los investigadores suizos que se han sumado al Proyecto y han mostrado así un sólido respaldo. A ellos hay que añadir los investigadores extranjeros que ven también en esta iniciativa la ocasión de realizar trabajos inéditos de los que se beneficiarán sus respectivas instituciones.

El protocolo

I. Datos existentes que recibirá el Proyecto

La base de datos privada creada a lo largo de los últimos años por el proyecto ValaisADN-WallisDNA será transmitida de forma pseudonimizada a los científicos del Proyecto, quienes podrán entonces garantizar su explotación. Al ser desconocida para el laboratorio FTDNA, la identidad de los titulares de los resultados permanecerá, por lo tanto, también fuera del alcance de los científicos del Proyecto. Estos recibirán dichos datos pseudonimizados, complementados con los aportados por los genealogistas medievalistas y modernistas sobre los orígenes de las familias estudiadas.

Los titulares de los resultados de esta base, y de los que se incorporen en el futuro y se pongan a disposición del Proyecto, aceptan que su participación en el proyecto pueda quedar en suspenso, o incluso ser rechazada por el Proyecto, si surgiera algún problema de orden ético, jurídico o práctico. Dado este contexto, consienten en que el Proyecto no esté obligado a explicar sus motivos.

II. Datos futuros

A. Solicitud de un tercero domiciliado en Suiza o en el extranjero que tiene la intención de realizarse una prueba genética genealógica, o cuya(s) prueba(s) Y ya figura(n) en una o varias bases de datos públicas nacionales o internacionales, de incorporarse al grupo ValaisADN-WallisDNA.

1. Se invita al candidato a visitar el portal de internet del Proyecto, www.vs-dna.ch. En la página de inicio se encuentra un enlace que conduce a un formulario en línea de «Solicitud de participación en el proyecto».
2. En este formulario, el candidato debe rellenar varios campos de información, tales como:
 - su identidad (apellido, nombre)
 - su comuna de origen

- campos para documentar su genealogía, es decir, la identidad de sus padres, abuelos paternos, bisabuelos paternos, etc.
 - la identidad de su ancestro conocido más antiguo (por línea patrilínea), con una fecha aproximada y una localización.
3. Previamente, el candidato es dirigido primero a la Hoja informativa, que recoge de manera sintética diversos elementos científicos, informativos y explicativos relativos a una prueba genética, con especial referencia a los fundamentos de la genética y una descripción de la misión del Proyecto. Para los ciudadanos suizos, indica la existencia de la nueva ley y las disposiciones relativas a las pruebas de ADN, y recuerda a los ciudadanos de otros países la obligación de cumplir con las normas vigentes en sus respectivos países. En su solicitud de participación, el candidato debe validar esta información confirmando que la ha tomado expresamente en consideración.
 4. Lo mismo ocurre con el Protocolo de funcionamiento. En su solicitud de admisión, el candidato debe validar esta información confirmando que la ha tomado expresamente en consideración.
 5. Debe asimismo certificar, en su solicitud de participación, que autoriza a los científicos de la plataforma ValaisADN-WallisDNA a utilizar sus datos genéticos para sus análisis, y a realizar los upgrades necesarios (actualizaciones).
 6. En la parte inferior del formulario de solicitud de participación se encuentra un botón de validación: enviar.
 - Este botón de validación constituye una formalización de la solicitud y un recibo jurídico para el Proyecto. Dado que conviene disponer de trazabilidad de estas solicitudes, todos estos recibos se conservan de manera exhaustiva.
 - Cuando el candidato valida este formulario, este es transmitido a los gestores del Proyecto.
 - Estos últimos deciden el curso que se dará a la solicitud: aceptación, suspensión o rechazo.

B. Solicitud-sugerencia del Proyecto a un tercero domiciliado en Suiza o en el extranjero, cuya(s) prueba(s) Y ya figura(n) en una o varias bases de datos públicas nacionales o internacionales, para que se incorpore al grupo ValaisADN-WallisDNA. El Proyecto lo invita a incorporarse al grupo proponiéndole rellenar la solicitud de participación en línea preparada a tal efecto; véase el punto A.

III. Criterios de exclusión

De manera prioritaria, el Proyecto debe evitar que una eventual ruptura biológica en el linaje de ADN-Y pueda quedar al descubierto en las generaciones más recientes. Este riesgo puede evitarse teniendo en cuenta la información proporcionada por el candidato sobre su genealogía patrilínea y contrastándola con la pericia de los genealogistas reconocidos por el Proyecto para la región concernida.

La solicitud de un candidato será rechazada en caso de que un miembro del mismo linaje (con un ancestro común nacido después del año 1800) ya estuviera presente en la base de datos del Proyecto con un resultado no concordante.

Podrá también ser rechazada en caso de que dicho linaje ya haya sido estudiado íntegramente gracias a pruebas anteriores. No obstante, si la prueba de un candidato es concordante con la de su familia, la posibilidad de afinar el resultado final puede permitir al Proyecto validar la candidatura.

Una prueba será retirada de la base de datos si su titular modificara los parámetros de su cuenta de tal manera que su gestión por parte del Proyecto ya no fuera posible.

De manera general, el Proyecto se reserva el derecho de rechazar una solicitud por cualquier otro problema de orden ético, jurídico o práctico que pudiera surgir. En caso de duda, el Proyecto se atiene a un principio de precaución.

Dado este contexto, el Proyecto no está obligado a indicar los motivos de un rechazo.

IV. Protección de datos

Todas las muestras de pruebas presentes en la plataforma de internet «ValaisADN-WallisDNA» están pseudonimizadas. Solo uno u otro gestor del Proyecto conoce la identidad de los participantes.

Se informa a los participantes de que en todo momento tienen derecho a abandonar la base de datos de ValaisADN-WallisDNA y a asumir por su cuenta la gestión de su cuenta.

V. Litigio – Mediación

Un mediador neutral podrá intervenir en caso de conflicto entre el Proyecto y un participante en la base de datos de ValaisADN-WallisDNA.

Cabe señalar, sin embargo, que, en todos los casos, el interés individual de un participante en la prueba prevalece sobre los intereses del Proyecto.

VI. Requisitos éticos complementarios

En caso de fallecimiento de un participante en la prueba, el beneficiario de los derechos sobre su cuenta se determina en función de la configuración indicada en el estatuto de «Beneficiary» en FamilyTreeDNA.

A falta de indicación, el beneficiario es de hecho el Proyecto, salvo que un descendiente varón del propietario de la cuenta lo reclame. En tal caso, este último ocupa el lugar del difunto.

VII. Resultados / Transparencia / Publicación

En las publicaciones científicas y/o de uso público, al término del programa (artículos impresos, publicaciones en internet), el Proyecto se compromete a que la identidad precisa de las personas pseudonimizadas analizadas no sea revelada en ningún caso, salvo que estas lo soliciten y consientan en ello de manera formal y por escrito.

Los resultados pseudonimizados de la base de datos del Proyecto pueden emplearse en trabajos de investigación de científicos no mandatados por el Proyecto, siempre que cuenten con la aprobación previa del Proyecto y se mencione la fuente en las publicaciones previstas.