Mucho ruido y muchas nueces: Se completó el proyecto genoma humano

Julia Pettinari

Departamento de Química Biológica. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales

Recibido:

Recibido en: 07/02/2003

| Aceptado:
Aceptado en: 26/03/2003

Contacto: Julia Pettinari - no_disponible



El [illegible] conferencia de prensa llevada a cabo en la ciudad de Bethesda, EEUU, el consorcio int[illegible]nal respo[illegible]del Proyecto Genoma Humano anunció la finalización del primer "megaproyecto" de [illegible]encia internacional, integrado por investigadores de China, Francia, Alemania, Gran Bretaña, Japón y los Estados Unidos.

El [illegible]uncio de la secuen[illegible] "terminada", dos años antes de la fecha original prevista a comienzos del proyecto en el año 1990, coin[illegible] muy oportunamente con el aniversario del descubrimiento de la estructura del AD[illegible]blicada e[illegible]or James Watson y Francis Crick.

En junio de 2000 el consorcio había publicado una primera versión del genoma humano, representando aproximadamente el 90% de las regiones codificantes (regiones que contienen genes), con alrededor de 150.000 brechas. La secuencia final obtenida a través del Proyecto Genoma Humano representa el 99 % de las regiones codificantes con una exactitud del 99,99 %, con las partes faltantes agrupadas en menos de 400 brechas de longitud conocida. Estas partes del genoma que aún no se han podido secuenciar contienen estructuras poco comunes, y deberán aguardar el desarrollo de nuevas tecnologías para poder ser totalmente secuenciadas.

La secuencia obtenida alcanza los estándares que el Proyecto ha fijado para considerarla secuencia terminada: una gran exactitud, que asegura la presencia de menos de un error cada 10.000 bases, y una alta contigüidad (sólo permanecen las brechas correspondientes a las regiones que no se pueden secuenciar con la tecnología disponible en la actualidad). Este estándar se alcanzó por primera vez para un cromosoma humano en 1999, cuando un grupo de investigadores británicos, japoneses y estadounidenses produjo la secuencia final del cromosoma 22.

Las tres mil cien millones de bases que componen el genoma de nuestra especie contienen la información de alrededor de treinta mil genes, cuyo número exacto sólo se conocerá luego de un análisis más exhaustivo de su secuencia.

Gracias a la rápida difusión que se le dio a la información obtenida a través del proyecto, numerosos grupos de investigadores de todo el mundo pudieron utilizarla, produciendo enormes avances en la identificación de genes relacionados con enfermedades humanas. Cuando el proyecto genoma humano comenzó en 1990, los científicos habían descubierto menos de 100 de estos genes. Más de 1400 genes involucrados en diferentes patologías han sido descriptos desde entonces.

Además de la secuencia de nuestra información genética, las investigaciones llevadas a cabo por el megaproyecto permitieron obtener muchos datos adicionales, tales como los genomas casi completos de la rata y el ratón, publicados durante el año 2002, la identificación de más de 3 millones de variaciones genéticas en humanos, denominados polimorfismos mononucleotídicos (single nucleotide polymorphisms, SNP), y la generación de copias de DNA complementario (cDNA) completas para más del 70% de todos los genes humanos conocidos, estas últimas herramientas de gran utilidad para todo tipo de estudios genéticos en el hombre.

A partir de la era "genómica" han surgido nuevas maneras de enfocar las investigaciones biomédicas. Las herramientas y tecnología asociadas a la "química genómica" prometen acelerar nuestro entendimiento de los procesos metabólicos asociados a las diferentes patologías y mejorar los métodos actuales para el desarrollo de fármacos, permitiendo la detección de nuevos blancos para el diseño de drogas "a medida".

James Watson, uno de los artífices del comienzo de esta nueva era, cuyos aportes fueron merecedores del premio Nobel, y director del grupo estadounidense del proyecto en su etapa inicial, dijo: “Nunca hubiera soñado en 1953 que mi vida científica abarcaría el camino desde la doble hélice del DNA hasta los 3 billones de pasos del genoma humano. Cuando surgió la oportunidad de secuenciar el genoma humano, yo supe que era algo que podía hacerse y que debía hacerse".

El impacto de los resultados del Proyecto Genoma Humano no se limita al ámbito de la investigación científica. Las polémicas suscitadas en los últimos años a partir de los proyectos de secuenciación y los experimentos de clonado revelan el gran efecto que estos desarrollos tienen en la opinión pública. El Proyecto Genoma Humano es el primer gran emprendimiento científico en el cual se asignó específicamente una parte del presupuesto al estudio de las consecuencias éticas, legales y sociales de los resultados obtenidos. Bajo la dirección del Dr. Watson, el programa ELSI (Ethical, Legal and Social Implications) estudia cómo el crecimiento exponencial del conocimiento acerca de nuestra información genética afecta a los individuos, las instituciones y a la sociedad en su conjunto.

El último director del proyecto, Francis Collins, en sus reflexiones acerca del final del proyecto, expresó: “Completar el Proyecto Genoma Humano no debería verse como un fin en sí mismo. Más bien marca el comienzo de una excitante nueva era, la era del genoma en la medicina y la salud”. “Creemos firmemente que lo mejor está aún por venir, y urgimos a todos los científicos y personas alrededor del mundo a unirse a nosotros para transformar esta visión en realidad”.

El fin de esta fabulosa empresa trae tantas preguntas como respuestas. Habrá que esperar para ver cómo sigue la historia...

Fuente:

Conferencia de prensa anunciando la finalización de la secuencia del genoma humano. Bethesda, Maryland, EEUU, 14 de Abril de 2003

· Conferencia de prensa: **International Consortium Completes Human Genome Project**, **Bethesda, Maryland, April 14, 2003**

QuímicaViva
ISSN 1666-7948
www.quimicaviva.qb.fcen.uba.ar

Revista QuímicaViva
Volumen 2, Número 1, Abril de 2003
ID artículo:F1012
DOI: no disponible
Versión online