

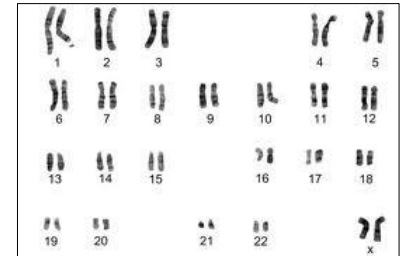
Proyecto GENOMA HUMANO



El conocimiento de la información genética de un organismo es esencial para entender sus fenómenos biológicos, sus estructuras orgánicas y el funcionamiento de las mismas. Es por eso que, con los avances en las técnicas de **ingeniería genética**, los trabajos de los genetistas apuntan a conocer con exactitud la **secuencia de nucleótidos de ADN** del genoma de las diferentes especies, diseñando así mapas de genes de cada especie.

A fines de los años 80 surge la **Organización del Genoma Humano (HUGO)**, como el primer gran esfuerzo coordinado en la historia de la Biología, con la colaboración de muchos equipos de investigación repartidos por el mundo. En 1990, dicha organización científica inicia el **Proyecto Genoma Humano**, cuyos objetivos fueron determinar la secuencia completa de los más de 3.000 millones de pares de bases que integran el genoma humano, localizando el lugar exacto que ocupan en nuestros cromosomas los aproximadamente 100.000 genes que integran el ADN de nuestra

especie. De esta manera se revelarían las instrucciones genéticas de lo que somos en cuanto a nuestros caracteres anatómicos y fisiológicos.



23 pares de cromosomas de una célula humana



Parte de la secuencia completa de bases del genoma humano cromosomas de

Se proyectó un trabajo para 15 años, que dos años antes de lo previsto (en 2003) llegó a su fin, coincidiendo con el 50° aniversario del descubrimiento de la estructura del ADN. Al cabo de ese tiempo se llegó a conocer el 90% del genoma humano, que corresponde a los genes que compartimos todos los individuos de la especie. Desde el 2010, el estudio está enfocado en identificar el 10% restante, genes diferentes en los distintos seres humanos.

Esto abre las puertas para realizar lo que se conoce como “genoma personalizado”, una individualización de los genes que tiene cada individuo.

Aplicaciones

El Proyecto Genoma Humano abre las puertas para conocer las bases genéticas de algunas enfermedades causadas por alteraciones en la secuencia normal del ADN.

El conocimiento de la secuencia normal de nucleótidos en el ser humano nos abre las puertas para identificar si un individuo es portador de una enfermedad genética, que no se exprese en los primeros años de su vida, determinando la probabilidad de padecerla en el futuro, por ej. el Alzheimer o la esquizofrenia, y si es posible, tomar las precauciones necesarias para evitar o retrasar su desarrollo. Por ejemplo se pueden encontrar los genes que regulan el nivel de colesterol en la sangre (unos 20 genes). Determinadas combinaciones de las variedades de estos genes sitúan al sujeto en un grupo de riesgo de padecer enfermedades tempranas de las arterias coronarias y ataques cardíacos. Si además el sujeto lleva una dieta rica en grasas animales y una vida sedentaria, es más probable que padezca un infarto antes de los cincuenta años.

La meta es conocer exactamente qué combinaciones de genes son especialmente peligrosas y en esto tiene un papel muy importante el Proyecto Genoma Humano. La **medicina predictiva** provoca una importante controversia en la sociedad ya que los análisis poblacionales que se realizan para estudiar las enfermedades genéticas se pueden utilizar para discriminar a ciertas personas o grupos (en relación a las compañías de seguros, acceso al trabajo, etc.) lo que se llamaría **discriminación genética**.

Los conocimientos genómicos derivados del Proyecto Genoma Humano se pueden utilizar incluso para el diagnóstico prenatal en aquellos casos en los que se sospecha que el bebé tenga alteraciones morfológicas, funcionales o ponga en peligro la vida de su madre

Posteriormente al diagnóstico de enfermedades genéticas, se podrán aplicar terapias medicinales o de corrección, que requerirán de mucho tiempo de investigaciones. Un ejemplo de estos tratamientos son las llamadas terapias génicas, desarrolladas para algunas de las enfermedades genéticas conocidas (como por ej. la fibrosis quística).

Por otro lado, el conocimiento de los genomas de las diferentes especies de seres vivos y su comparación, resultan de gran utilidad para los estudios sobre **evolución**, permitiendo establecer grados de parentesco entre especies y así comprender quiénes son nuestros ancestros.

Otro problema de gran importancia es la obtención de **patentes de genes** por parte de compañías biotecnológicas, gobiernos y centros de investigación universitarios, para una posterior venta o explotación comercial. Como empresas privadas necesitan obtener un beneficio que supla las grandes inversiones que hacen en investigaciones para obtener posteriormente productos farmacéuticos, desarrollar terapias clínicas u otras aplicaciones. Para esto, necesitan proteger sus hallazgos para que nadie se aproveche de su esfuerzo. De este modo, los investigadores o instituciones que patentaran la secuencia parcial o total de cierto gen podrían ser acreedores de los derechos que se derivaran de ella para la obtención de fármacos.

El conocimiento científico no es bueno ni malo, depende de cómo se lo utilice. Pongamos como ejemplo la energía nuclear, que puede ser utilizada con fines bélicos o para proveer de energía a una población.

ACTIVIDADES

- 1. ¿Qué entiendes por genoma de una especie o individuo?**
- 2. ¿De qué se trató el Proyecto Genoma Humano? ¿Con qué finalidad se llevó a cabo?**
- 3. Según tu punto de vista, si a una persona se le descubre la posibilidad genética de padecer una enfermedad grave, ¿consideras que debe ser informada de ello? Justifica.**
- 4. Organiza un “JUICIO A HUGO”. Redacta los argumentos que presentaría el defensor y los fundamentos que podría presentar el acusador en este juicio.
(Puedes obtener los argumentos de la lectura de este texto y completarlos con otras fuentes de información)**