

El genoma humano, al descubierto

Un equipo de científicos elabora el mayor estudio sobre ADN, clave para hallar el origen de enfermedades genéticas

E. M./B. V. C.

MADRID- Casi una década después de que se anunciase el desciframiento del ADN humano, una nueva macroinvestigación dada a conocer ayer ha dado un giro copernicano a lo que hasta ahora conocíamos del genoma. Nueve años de experimentos y 146,6 millones de euros han desvelado que, en contra de lo que se creía, el 80 por ciento del genoma presenta algún tipo de actividad bioquímica, con más de 120 funciones diferentes identificadas. Hasta ahora los científicos se habían centrado exclusivamente en el estudio de los genes, en lugar de observar la cadena genética completa, lo cual equivale a prestar atención únicamente al 2 por ciento del genoma humano.

En un hecho sin precedentes, «Nature», «Genome Research» y «Genome Biology», tres de las revistas científicas más prestigiosas, publicaron ayer treinta artículos ilustrando los hallazgos del proyecto ENCODE, iniciado en 2003 y cuyo objetivo es crear una enciclopedia de los elementos del ADN en el que es el proyecto de mayor envergadura en el campo de la genómica que se lleva a cabo en la actualidad en todo el mundo. «Este es uno de esos grandes pasos que transforman nuestra comprensión de la genética», afirmó ayer en rueda de prensa en Londres Ewan Birney, coordinador del proyecto e investigador del Instituto Europeo de Bioinformáticos de Hinxton (Inglaterra), informa Efe.

La «receta» del ser humano

Así, ENCODE trata de describir la lista de «ingredientes»-elementos funcionales- que forman el genoma. «Mezclados en las proporciones adecuadas, estos ingredientes constituyen la información necesaria para crear todos los tipos de células, órganos y, en última instancia, una persona entera», explica «Nature». Gracias a esta información los científicos podrán

Once años del primer «borrador» del mapa genético

Hace más de diez años cuando se presentó el primer «borrador» del genoma humano, se dio un gran paso hacia la comprensión de la biología humana. Este descubrimiento no sólo se ha reflejado en la ciencia básica, también ha ayudado a crear nuevas terapias para combatir el cáncer y, sobre todo, ha ayudado en el desarrollo del análisis diagnóstico. Gracias al conocimiento del desarrollo de los genes se pueden, incluso, realizar diagnósticos prenatales de determinadas anomalías. A raíz de este descubrimiento, algunas empresas de EE UU comenzaron a realizar secuenciaciones de individuos.

«Hasta ahora veíamos el ADN como un collar de perlas»

L. R. S.

MADRID- El proyecto ENCODE corre a cargo de un consorcio internacional que aúna los esfuerzos de 442 científicos -22 de ellos españoles-, procedentes de 32 laboratorios del Reino Unido, Estados Unidos, España, Singapur, Japón y Suiza, que han llevado a cabo un total de 1.649 experimentos con 147 tipos de células. Entre los representantes españoles están miembros del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas y del Centro de Regulación Genómica de Barcelona. «Hasta ahora veíamos el

¿PARA QUÉ SIRVE EL HALLAZGO?

Gracias a la coordinación de un grupo internacional de científicos, se puede explicar con mayor precisión la biología humana, sus compuestos activos y cómo funcionan los órganos gracias a éstos

¿QUÉ ES EL «ADN BASURA»?

Es una parte del genoma que, hasta hoy, se consideraba inútil pero que en realidad es una especie de panel de control que regula el funcionamiento de los genes

LO QUE QUEDA POR HACER

Gracias al descubrimiento, se puede comprender mejor el origen genético de las enfermedades y, en un futuro, predecir su aparición

LA CIFRA 30 km

de largo y 16 metros de alto medirían todos los elementos recolectados por los científicos si se imprimiesen sobre un mural.

comprender mejor dolencias relacionadas de alguna forma por la genética o los cambios en el ADN durante la etapa fetal tales como la diabetes, la enfermedad de Crohn, la esclerosis múltiple, el asma o el lupus.

Todo esa información -si se imprimiese toda junta sobre un mural, éste mediría 16 metros de alto y 30 kilómetros de largo- estaba ya ahí, sólo que hasta ahora no se le había prestado la suficiente atención. Es lo que se conoce como «ADN basura», pero que en realidad ha terminado desvelándose como un «gran panel de mando con millones de interruptores» que activan o desactivan los genes. «Nuestro genoma sólo funciona gracias a los interruptores: millones de lugares que deter-

minan si un gen se enciende o se apaga», dijo Birney. «Hemos encontrado que una gran parte del genoma está implicada en controlar cuándo y dónde se producen las proteínas, más allá de simplemente fabricarlas». De no ser así, el ser humano no podría existir tal y como lo conocemos, pues las proteínas podrían generarse en lugares no apropiados lo que impediría que cumplieren con sus funciones vitales. Por todo esto se espera que en un futuro -no sabemos aún cómo de lejano- estos avances puedan aplicarse para crear terapias específicas adaptadas a la enfermedad de cada persona y quien sabe si anticiparse para predecir qué dolencias sufriríamos a lo largo de nuestra vida.

ADN como un collar de perlas en el que cada perla era un gen. Ahora vemos que esta definición es un poco simplista, porque hay genes que se superponen los unos a los otros y que las fronteras no están bien definidas», cuenta Roderic Guigó, investigador del centro catalán. «Sabíamos que había mutaciones en el ADN que estaban asociadas con enfermedades, pero no sabíamos por qué. Ahora sabemos que posiblemente una de las razones sea porque ocurren en alguno de estos interruptores o regiones reguladoras, de las que antes desconocíamos su existencia», explicó a Efe.