

En el 15 aniversario de la culminación del proyecto genoma humano

Hoy ya es posible, gracias a los avances tecnológicos que han traído consigo un abaratamiento de la secuenciación, llevar a cabo el estudio del genoma individual por menos de 800 €.

Nicolás Jouve - 24/04/2018

Parte 1

El proyecto Genoma humano se inició en 1990 y terminó en 2003 mucho antes de lo esperado y con la tercera parte de costes.

A principios de los años ochenta del pasado siglo, era muy atractiva la idea de abordar el estudio del genoma humano con posibles repercusiones en estudios básicos y aplicaciones en medicina. Por ello, en cuanto la tecnología lo permitió se buscaron los medios necesarios y los mejores investigadores para intentarlo.

El abordaje del estudio se gestó en 1984, durante una reunión científica que tuvo lugar en la localidad de Alta, en el Estado de Utah (EE.UU.), en la que se discutió sobre la conveniencia de poner en marcha un proyecto de elevado coste económico, pero que abriría la posibilidad de conocer mejor las causas de muchas enfermedades y su posible corrección.

En ese momento hacía tan sólo 40 años que se había identificado la molécula de la vida, el ADN y menos de 30 que se publicó en la revista *Nature* el descubrimiento de su estructura de doble hélice gracias a las investigaciones de Rosalind Franklin, James Watson y Francis Crick, en Cambridge (Gran Bretaña).

La idea inicial del Proyecto Genoma Humano era la de conocer la información de los genes para finalmente **avanzar en el conocimiento de las enfermedades de causa genética** que aquejan a la población humana.

El Proyecto se inició en 1990 y se planificó en dos etapas, de las que la primera se habría de alcanzar a finales de 2001, con la culminación de un “borrador” del genoma (*working draft*). La segunda etapa trataría de completar el conocimiento del genoma, rellenando los huecos que hubiesen quedado y habría de estar culminada en el 2020.

“Se pensó que su conocimiento traería consigo acciones de carácter aplicado con implicaciones de carácter ético”

Finalmente todo se aceleró, el costo inicial previsto en 3.000 millones de dólares se redujo a la tercera parte y hace quince años, en abril de 2003, la revista *Nature* dedicó a un número especial

con motivo de la culminación del proyecto. La fecha elegida para tal publicación fue el 25 de abril, coincidiendo con el 50 aniversario de la publicación de la estructura de la doble hélice de la ADN. Asombra ahora pensar que **en sólo 60 años se había pasado del desconocimiento de la naturaleza de la molécula de la vida al conocimiento completo de la estructura molecular de los 21.000 genes** contenidos en los 3.175 millones de pares de bases nucleotídicas del ADN (escalones de la doble hélice) contenidos en nuestros cromosomas.

Parte 2

Desde un principio se consideró que el estudio del genoma humano habría de reportar importantes beneficios para la humanidad. Pero al mismo tiempo se pensó que su conocimiento traería consigo acciones de carácter aplicado con implicaciones de carácter ético. **El genoma humano secuenciado a partir de muestras de voluntarios anónimos, podría considerarse como un genoma de referencia**, constituido por las secuencias comunes y normales de los genes humanos. A partir de él se trataría de contrastar las secuencias del genoma de otras personas que se deseen conocer por alguna razón.

Sobre la trascendencia del conocimiento de nuestro genoma, se pronunció la UNESCO, que emitió la [*'Declaración Universal sobre el Genoma y Derechos Humanos'*](#), aprobada el 11 de Noviembre de 1997 en París, en la que se declaraba: "Ninguna investigación relativa al genoma humano ni sus aplicaciones, en particular en las esferas de la biología, la genética y la medicina, podrán prevalecer sobre el respeto de los derechos humanos, de las libertades fundamentales y de la dignidad humana de los individuos o, si procede, de los grupos humanos".

Hoy, a los quince años de la finalización del gran proyecto, constatamos los avances en al menos dos vertientes. Por un lado las aplicaciones biomédicas, motivo fundamental inicial del proyecto. Por otra parte, las aplicaciones biológicas en general, dado que el conocimiento o del genoma del ser humano y de los miles de especies que han venido después, permitiría adquirir un conocimiento mejor de la naturaleza, y de la relaciones filogenéticas entre todas las especies, mediante la comparación genómica.

"Todo lo que se haga habrá de ser sometido a un principio de responsabilidad, quedando vedada la aplicación de la modificación genética en los embriones humanos"

Refiriéndonos a la primera de estas vertientes, el conocimiento de la base genética de las enfermedades hereditarias ha permitido habilitar pruebas de laboratorio para el diagnóstico de alteraciones en las secuencias del ADN, incluso desde antes de su manifestación tanto en la fase embrionaria o fetal, mediante la práctica del "diagnóstico genético", "preimplantatorio" o "prenatal", como en adulto. **Sin duda, el campo de la medicina que más se ha beneficiado del Proyecto Genoma Humano es el del "diagnóstico genético"**, de importancia en la predicción clínica, medicina forense y medicina legal, con importantes implicaciones sociales y éticas. El diagnóstico genético se basa en el hecho de que cada persona tiene una identidad genética

singular, la que se constituyó en el momento de la fecundación que le dio origen, escrita en la secuencia de bases nucleotídicas de su ADN.

La gran aplicación de esta posibilidad ha sido el **desarrollo de tecnologías muy precisas para la identificación genética de errores en las secuencias del ADN de genes particulares** que implican enfermedades. Las mejores perspectivas en este campo van dirigidas al mejor conocimiento de los genes implicados en las llamadas “enfermedades raras”, así como el diagnóstico precoz de alteraciones en el ADN que pueden determinar la aparición de un cáncer. **Hoy ya es posible, gracias a los avances tecnológicos que han traído consigo un abaratamiento de la secuenciación, llevar a cabo el estudio del genoma individual por menos de 800 €.**

Parte 3

El conocimiento de la base molecular de las alteraciones de los genes, ha dado lugar al desarrollo de una serie de investigaciones sobre “terapia génica”, con el fin de corregir alteraciones del ADN causantes de enfermedades, mediante la inserción de secuencias génicas funcionales en el genoma de pacientes portadores de genes alterados. Hoy, quince años después de conocer las secuencias completas de los genes humanos, estamos en condiciones de tratar de corregir sus alteraciones mediante las técnicas de la “edición de genes”, por medio de la tecnología CRISPR Cas9 [a la que ya hemos hecho referencia en anteriores artículos.](#)

Sin embargo, la precisión no es absoluta y todo lo que se haga habrá de ser sometido a un principio de responsabilidad, quedando vedada la aplicación de la modificación genética en los embriones humanos.

Del mismo modo, el conocimiento de las secuencias de los genes y la posibilidad de aislarlos, o de aislar secuencias codificantes implicadas en numerosas y diversas funciones, permite llevar a cabo experimentos de modificación genética mediante el traslado de genes humanos a microorganismos, levaduras o animales con diferentes usos, pero especialmente para obtener proteínas humanas de interés farmacológico (hormonas, insulina, factores de coagulación, etc.) en otros seres y en gran escala.

“Lo cierto o es que, tras quince años, lo mejor del Proyecto Genoma Humano está por llegar”

Entre estas aplicaciones está la posibilidad de modificar genéticamente a los animales de granja, “humanizarlos”, mediante la introducción de células humanas en sus embriones y modificando su programa genético para conseguir que, en lugar de los órganos propios, desarrollen órganos humanos útiles como fuente de órganos para trasplantes, supliendo así las carencias de donantes. **Esta aplicación no deja de tener sus riesgos, siendo un campo que requiere todas las atenciones en el aspecto bioético.**

Otra extensión de las aplicaciones del proyecto genoma humano es el de la llamada “farmacogenómica”. Se trata de un campo de investigación relativamente reciente que combina los

conocimientos de la Farmacología y la Genómica para una aplicación eficaz y segura de un tratamiento farmacológico adecuado y a dosis adaptadas a la constitución genética de cada paciente. Hoy en día se están desarrollando para múltiples enfermedades técnicas de cultivo in vitro de células humanas procedentes de pacientes, lo que permite ensayar también in vitro la eficacia en la respuesta frente a determinados fármacos alternativos, antes de proceder a su aplicación en el propio paciente.

El Proyecto Genoma Humano ha supuesto el lanzamiento y culminación de proyectos genoma de miles de especies de todos los grupos taxonómicos, por lo que la genómica comparada se ha convertido en una nueva y espectacular forma de analizar las relaciones filogenéticas y de establecer puentes que **permiten explicar con mayor precisión que nunca la evolución y la diversidad de la vida.**

Lo cierto o es que, tras quince años, lo mejor del Proyecto Genoma Humano está por llegar. Todos los campos de investigación básica y aplicada a la medicina indicados ofrecen enormes perspectivas de futuro, pero aún falta mucho para explotar toda la preciosa información que ofrece el conocimiento de nuestro genoma. Mientras llega cabe admirar una vez más las capacidades especiales del ser humano. Resulta evidente cómo el hombre está capacitado para dominar *los peces del mar, las aves del cielo y todo animal que serpentea sobre la Tierra*, de acuerdo con el encargo bíblico, por lo que **resulta chocante que siendo la única especie con esta capacidad haya quien todavía sostenga desde una perspectiva materialista que el ser humano no se diferencia del resto** de las especies animales.

Noticia: <https://www.actuall.com/criterio/vida/15-aniversario-la-culminacion-del-proyecto-genoma-humano/>