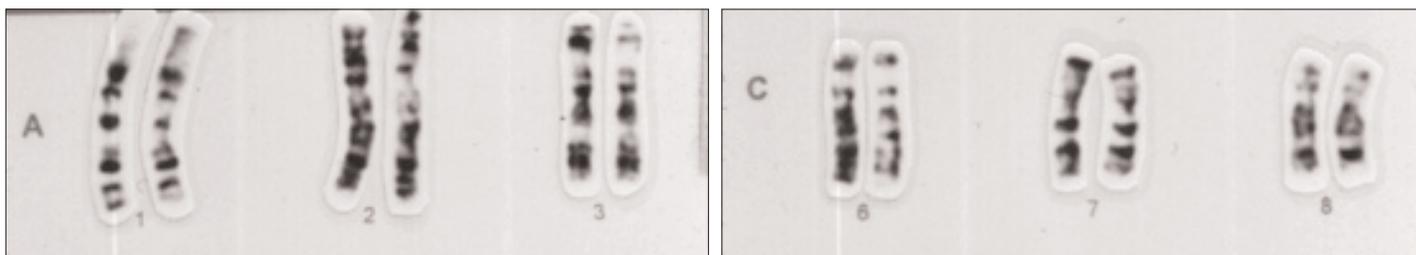


# La mitología del genoma humano

Ruy Pérez Tamayo



Cariotipos en células de líquido amniótico

El día 12 del mes de febrero próximo pasado se depositaron en un banco electrónico de datos, accesible a todo el público por Internet (GenBank), dos secuencias “completas” del ácido desoxirribonucleico humano (DNA), y las mismas se publicaron el día 16 del mismo mes en las dos revistas científicas técnicas de mayor circulación y prestigio en todo el mundo, una en *Nature* (inglesa) y la otra en *Science* (de los Estados Unidos). De esta manera culminó la primera etapa de un programa internacional de investigación que inició hace once años y que al principio se pensó que duraría quince. Este programa establecería la secuencia completa de los tres mil millones de pares de moléculas de cuatro tipos que constituyen el DNA humano. Durante los once años participaron en el pro-

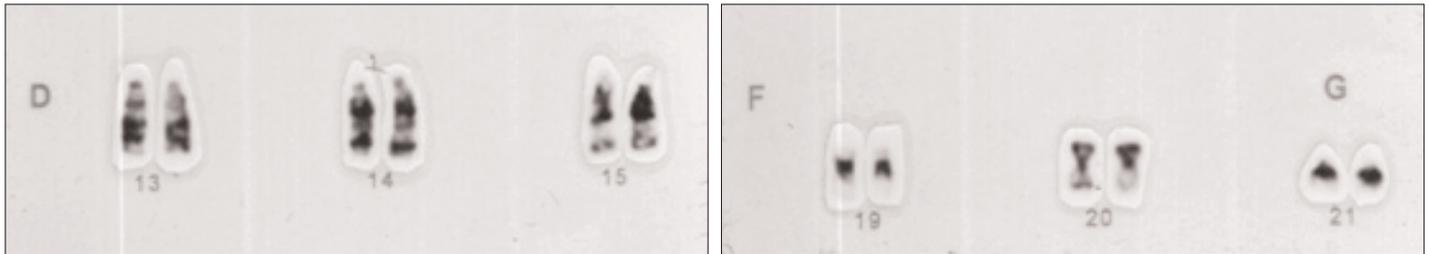
grama cerca de doce mil investigadores y técnicos de diversos laboratorios de veinte países, especialmente de los Estados Unidos, Inglaterra y Francia, aunque muchos otros europeos y algunos asiáticos (Japón y China) también contribuyeron en distintas proporciones; en cambio, ningún país subdesarrollado o en desarrollo pudo hacerlo, por razones tanto económicas como técnicas. En 1998, un investigador norteamericano, el doctor Craig Venter, que trabajaba en el centro de secuenciación más importante del proyecto internacional en los Estados Unidos, diseñó un procedimiento diferente para hacer el análisis en forma más rápida y propuso que se adoptara; como su propuesta no se aceptó, renunció a su posición y fundó una compañía privada para hacer el

mismo proyecto pero usando su nueva técnica, y muy pronto demostró que de ese modo iba a terminar la tarea mucho antes que sus antiguos colegas, que entonces decidieron adoptar su procedimiento. Después de algunos encuentros más o menos rípidos, las dos partes convinieron en completar y anunciar simultáneamente el feliz término de ambos trabajos pero mantener los resultados separados. Ésa es la razón por la que en lugar de tener una secuencia completa del DNA humano como resultado del proyecto inicial, al final tenemos dos, lo que nos permite cotejar una con la otra. Pero en esto hay gato encerrado: la secuencia generada por el proyecto internacional está abierta en forma gratuita a todo el mundo interesado, mientras que el uso de la secuencia producida por la compañía privada del doctor Venter tiene un precio, que varía según la extensión de los datos que se desea consultar.

predicciones tan optimistas, algunas muy cercanas a la ciencia-ficción, conviene precisar los siguientes puntos:

## I

Lo que se festeja apenas es el establecimiento de una estructura química “completa” (todavía faltan muchas áreas por completar) para el DNA humano. O sea que ya conocemos el orden en que están colocados los tres mil millones de pares de moléculas que lo constituyen, pero todavía falta que terminemos de aprender a leer las palabras escritas con esas letras, a distinguir entre las palabras que codifican genes de las que codifican otras cosas que no son genes, o de las que no codifican nada; a identificar las proteínas codificadas por cada uno de los treinta mil genes que poseemos; a establecer la función que cada una de estas proteínas



El amable lector seguramente ya está enterado de todo lo anterior, porque los medios (con la complicidad de no pocos científicos) lo han manejado como un acontecimiento singular, un parteaguas en la historia de la humanidad, una maravilla científica moderna, una promesa casi inmediata de avances médicos espectaculares, etcétera. Desde la terapia génica de distintas enfermedades hasta la posibilidad de manipular los genes para controlar el fenotipo del ser humano (sexo, estatura, color de ojos, de pelo y de piel, nivel de inteligencia y hasta carácter social, agresivo o sumiso, hedonista o asceta, académico o empresarial), todo va a poder hacerse muy pronto porque ahora ya conocemos el genoma humano. Antes de aceptar

desempeña en los seres vivos (la disciplina recientemente bautizada como “proteómica”), y a entender los mecanismos de la coordinación armónica y eficiente de todos esos cientos o miles de funciones, que finalmente constituyen a un ser vivo. La tarea es a todas luces gigantesca y no apta para espíritus tímidos, pero puede hallarse alivio en el casi seguro desarrollo simultáneo de nuevas tecnologías para resolver problemas de cada vez mayor complejidad. Un ejemplo son los microarreglos, que permiten detectar en forma simultánea diferencias en la expresión de muchos miles de genes, generando una riqueza de datos que actualmente rebasa nuestra capacidad para analizarlos en forma significativa. Para completar la información sobre el

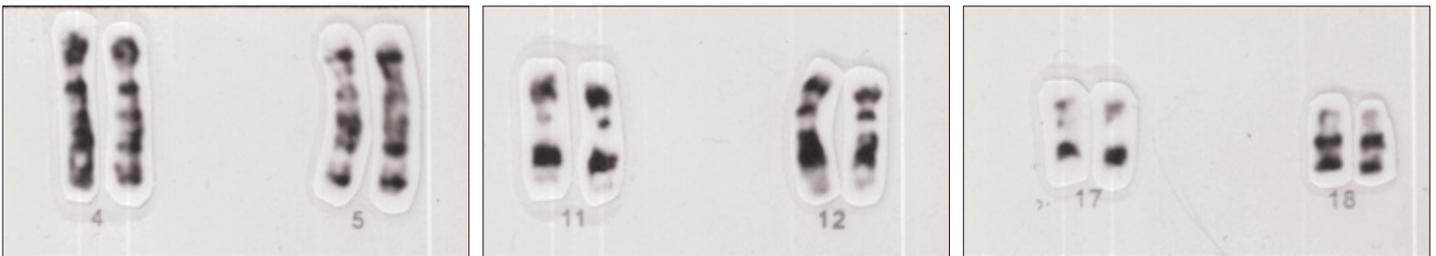
genoma humano requerida para saber hasta dónde vamos a poder manipularlo a nuestro antojo todavía nos falta mucho, pero mucho conocimiento, y mucho, pero mucho tiempo.

## II

Otro mito sobre el genoma humano que debemos exorcizar es que muy pronto va a cambiar por completo el ejercicio de la medicina, en vista de que los genes participan en la determinación de muchas o de todas las enfermedades. Desde luego que esto es incorrecto, lo que salta a la vista cuando consideramos a toda la patología relacionada con el medio ambiente, como traumatismos, infecciones, intoxicaciones, desnutrición, etcétera. Por otro lado, se dice que hay alrededor de mil quinientas enfermedades debidas a mutaciones en un solo gen (enfermedades mo-

de sufrir la enfermedad. En estas enfermedades, que sí son muy frecuentes, la posibilidad de influir de manera favorable en su morbilidad, a través de la epidemiología molecular, así como en su diagnóstico precoz individual, parece ser factible a mediano plazo, pero en su mejor tratamiento sólo a través de la farmacogenética, porque otras posibilidades, como la terapia génica, son remotas. Y la idea de modificar distintos aspectos del fenotipo normal, como estatura, color de ojos, inteligencia y hasta carácter del individuo, a través de la manipulación de los genes, todavía pertenece a la ciencia-ficción.

No hay duda de que haber descifrado de manera “completa” la composición química del genoma humano es un gran triunfo, pero no tanto científico sino tecnológico, porque la ciencia se hizo hace casi cuarenta años (con el descubrimiento de la estructura del DNA por



*Cariotipos en células de líquido amniótico*

nogénicas), para las que el conocimiento del genoma “completo” realmente sí abre nuevas posibilidades de diagnóstico y de tratamiento. Muchos de estos padecimientos son extremadamente raros, pero también se alega que además hay otras muchas enfermedades en las que participan no uno sino varios o muchos genes (oligogénicas o poligénicas), incluyendo a la diabetes mellitus, la hipertensión arterial, la arteriosclerosis coronaria, ciertos padecimientos degenerativos del sistema nervioso central y algunos trastornos psiquiátricos, así como distintos tipos de cáncer. Esta participación generalmente se expresa a nivel familiar con patrones hereditarios complejos o no mendelianos, y a nivel individual como diferentes niveles de riesgo

Watson y Crick, en 1953), o, si se quiere, es un gran triunfo de la “tecnociencia”, en vista de que cada vez es más difícil separar a la ciencia de la tecnología.

A través de toda su existencia, *Homo sapiens sapiens* ha hecho muchas cosas indignas, crueles y horripilantes: guerras, destrucción, tortura, intolerancia, esclavitud, discriminación, asesinato, etcétera, pero también ha hecho otras que lo enaltescen y que (espero) lo rediman, como el Partenón, la Capilla Sixtina de Miguel Ángel, el Quijote de Cervantes o la IX Sinfonía de Beethoven. La elucidación “completa” del genoma humano pertenece a esta segunda categoría, porque representa un paso gigantesco en dirección a la meta señalada por Sócrates: “Conócete a ti mismo”. ☉