

El primer cromosoma humano secuenciado

Fabio Salamanca-Gómez*

El milenio está por terminar y justamente en el último mes del último año que la cultura occidental ha numerado como el 1999, con la publicación en la revista *Nature* de un artículo con más de 200 autores¹ que describe la secuencia casi completa del cromosoma humano número 22, se da el primer paso de una revolución biológica que cambiará radicalmente el curso y el ejercicio de la medicina en el próximo siglo.

Desde el punto de vista del desarrollo científico esta centuria estuvo marcada por los logros en la física y quizás haya acuerdo general en que dos hazañas señeras de la humanidad en el milenio fueron el encuentro de las culturas amerindias y el descenso de un ser humano en la faz de la luna.

El primer cromosoma humano secuenciado es un paso trascendental que también abre nuevos horizontes hacia la comprensión de nuestra propia identidad, de nuestra propia individualidad genética, y de las complejas interacciones de los genes con el ambiente que resultan en nuestras actitudes y en nuestro comportamiento y permite prever la preeminencia de la genética, al menos, en la primera mitad de la próxima centuria.

Este logro significa conocer el ordenamiento de 33.4 millones de bases nitrogenadas (Adenina-Timina-Citosina y Guanina) que conforman el brazo largo del cromosoma número 22. El brazo corto sólo contiene genes que codifican para RNA ribosomal (rRNA) y carece de genes que codifiquen para la síntesis de proteínas, ya que se trata de uno de los cromosomas acrocéntricos más pequeños del cariotipo.

La secuencia contiene al menos 545 genes y 134 pseudogenes (genes con secuencias muy similares a los genes funcionales pero que no participan en la transcripción a RNA mensajero) y sólo quedan algunas pequeñas regiones, especialmente hacia el centrómero y el extremo distal o telómero del cromosoma, que no han podido todavía ser secuenciadas.

Dentro de los genes secuenciados están algunos que son responsables de síndromes multiformes como el ojo de gato, el velocardiofacial y el síndrome de DiGeorge.² También se encuentran genes que causan una forma de ataxia espino cerebelar,³ genes de susceptibilidad a la esquizofrenia⁴ y genes comprometidos en la progresión de tumores y en la leucemia mieloide crónica.

Esta secuenciación permite hacer comparaciones muy interesantes desde el punto de vista evolutivo con las secuencias en otras especies y contribuye a la localización más rápida de genes en los cromosomas de otras especies, particularmente en los cromosomas 6, 16, 10, 5, 8 y 15 del ratón.⁵

Por otra parte, los hallazgos en el cromosoma 22 permiten estimar que si las regiones repetidas del genoma y los distintos polimorfismos en la secuencia de bases se distribuye de manera similar a lo encontrado en este cromosoma, el número mínimo de genes activos en los tres mil quinientos millones de bases nitrogenadas que hay en nuestro genoma sería de 61,000 genes.

Un aspecto muy estimulante y particularmente promisorio de este logro, es que fue alcanzado por los grupos que forman el consorcio del Proyecto

* Académico titular.

Jefe de la Unidad de Investigación Médica en Genética Humana, Centro Médico Nacional Siglo XXI-IMSS Apartado Postal 12-951 México, D.F. 03020.

del Genoma Humano, que se han comprometido a hacer publica la información de las secuencias tan pronto son obtenidas, lo que ha sido de enorme beneficio para la comunidad científica^{6,7} y no por el grupo rival que ha formado una compañía interesada primariamente en obtener la patente de los genes humanos.

Referencias

1. **Dunham I, Shimizu N, Roe BA, Chisoe et al.** The DNA sequence of human chromosome 22. *Nature* 1999; 402:489-495.
2. **Edelman L, Pandita RK, Morrow BE.** Low-copy repeats mediate the common 3-Mb deletion in patients with velo-cardio-facial syndrome. *Am J Hum Genet* 1999;64:1076-1086.
3. **ZuL, Figueroa RP, Grewal R, Pulst SM.** Mapping of a new autosomal dominant spino-cerebellar ataxia to chromosome 22. *Am J Hum Genet* 1999;67:594-599.
4. **Gill et al.** A combined analysis of D22S278 marker alleles in affected sippairs: support for a susceptibility locus for schizophrenia at chromosome 22q 12. *Am J Hum Genet* 1996;64:40-45.
5. **Puech A et al.** Comparative mapping of the human 22q 11 chosomal region in mice reveals complex changes in gene organization. *Proc Natl Acad Sci* 1997;94:14608-14613.
6. **Beutleg Dr.** Genomic Sequence information should be relased immediately and freely in the public domain. *Science* 1996;274:533-534.
7. **Guyer M.** Statement on the rapid release of genomic DNA sequence. *Genome Res.* 1998;8:413.