

La secuencia del Genoma Humano

Fabio Salamanca-Gómez

El proyecto del Genoma Humano, iniciado en el año de 1990, ha alcanzado, antes del plazo inicialmente previsto, una meta trascendental al publicarse en las prestigiosas revistas internacionales *Nature*¹ y *Science*² el primer borrador de la secuencia del genoma humano.

Este avance se logra apenas un año después del primer cromosoma humano secuenciado³ y sólo meses después de la secuencia del cromosoma 21 humano⁴ y de la publicación de la secuencia del genoma de la *Drosophila melanogaster*.⁵

El intento de hacer una publicación conjunta con la participación, a mediados del año anterior, de los gobiernos de Estados Unidos y del Reino Unido, no fructificó. Por esta razón el Consorcio Público del Genoma que ha mantenido una política abierta de colaboración internacional y un principio de liberación rápida y no restringida de los datos de las secuencias que se van generando, decidió publicar sus resultados en la revista *Nature*¹ y hacerlos disponibles en la Internet.

Por el otro lado, el consorcio privado que intenta obtener patentes de los genes humanos, envió y fue aceptado, para sorpresa de buena parte de la comunidad científica, su artículo a la revista *Science*.² En este caso, por supuesto, la información que se considera más rentable desde el punto de vista de su comercialización futura, no es liberada en la Internet.

Más allá de la polémica que estas dos posturas antagónicas han generado, es incuestionable que estos logros revolucionarán a mediano plazo el ejercicio profesional médico.

Se ampliará el inventario de los genes que implican susceptibilidad a las neoplasias y se podrá discernir mejor la interacción con factores ambientales mutagénicos y carcinogénicos; se llevará a cabo cada vez con mayor frecuencia el diagnóstico presintomático de las enfermedades hereditarias, reconociendo con mucha anticipación al cuadro florido de las manifestaciones clínicas a quienes han recibido el gen anormal; se ampliará considerablemente el horizonte de las pruebas diagnósticas prenatales en aquellas parejas a riesgo de tener un producto afectado con un grave padecimiento genético; se estará en posibilidad de ejercer una medicina completamente individualizada al administrar el medicamento adecuado, en las dosis óptimas, según el genoma, y por lo mismo, el metabolismo de cada paciente, y se podrá contar para un número cada vez mayor de padecimientos, con los recursos prometedores que ofrecen la terapia génica y la terapia de células troncales.

Estamos ahora ante los pasos iniciales de la Medicina Genómica, pero su futuro es muy promisorio: la secuencia del genoma ha establecido, contra lo que se esperaba, que el número de genes humanos apenas llega a 30,000, por lo que el reto consiste en dilucidar el funcionamiento y regulación de los mismos, y la muy compleja interacción de las proteínas en lo que ya se ha denominado como la "proteómica".

Las aplicaciones que se derivan de este conocimiento no están, por supuesto, a la vuelta de la esquina, pero el notable avance que significa con-



* 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.

tar con la secuencia del genoma los hace cada vez más factibles y cercanos.

No puede perderse de vista que estos desarrollos tienen muy importantes implicaciones éticas, legales y sociales. Considérese, por ejemplo, el diagnóstico presintomático de enfermedades gravemente limitantes, para las cuales todavía no hay tratamiento, como la corea de Huntington y la enfermedad de Alzheimer, las cuales además, clásicamente se manifiestan en la edad adulta.

En nuestro país, y en general en los países latinoamericanos los gobiernos y los sistemas de investigación, de educación y de salud, deben destinar mayores recursos para el desarrollo de la Ciencia y la Medicina Genómica. Debe apoyarse la investigación en este campo, actualizar los programas de genética y bioética, tanto a nivel de bachillerato como de licenciatura, ampliar los programas de formación de recursos humanos de alto nivel y

desarrollar una ambiciosa tarea de educación y difusión en la población general.

El médico y los profesionales de carreras afines, generales y de cualquier especialidad, deben prepararse para conocer, entender y aplicar adecuada y oportunamente, los prometedores avances de la mayor revolución biomédica en la historia.

Referencias

1. **Lander ES, et al.** Initial sequencing and analysis of the human genome *Nature* 2001;409:860-921.
2. **Venter JC, et al.** The sequence of the human genome. *Science* 2001;291:1304-1351.
3. **Dunham I, et al.** The DNA sequence of human chromosome 22: *Nature* 1999;402:489-495.
4. **Hattori M, et al.** The DNA sequence of human chromosome 21. *Nature* 2000;405:311-319.
5. **Myers EW, et al.** A whole-genome assembly of *Drosophila*. *Science* 2000;287:2196-2204.