

Argumentación

Las investigaciones sobre genética humana han ganado más espacios de divulgación en los medios masivos de comunicación durante el último lustro.

Los *textos 1 (El genoma humano cumple año)* y *2 (Los cinco años del genoma humano)* abordan un mismo tema. Fueron publicados en la misma semana. En ambos casos se utilizó la misma fuente informativa para elaborar el artículo, sin embargo en un texto y otro hay diferencias.

Lee cuidadosamente y comienza por identificar la información similar, después la información distinta será evidente.

Resume tus observaciones en el cuadro siguiente:

| Información similar entre texto 1 y 2 | Información distinta entre el texto 1 y 2 |
|---------------------------------------|---|
| 1 | 1 |
| 2 | 2 |
| 3 | 3 |
| 4 | 4 |
| 5 | 5 |
| 6 | 6 |
| 7 | 7 |
| 8 | 8 |

Texto 1

El genoma humano cumple años*

Dos investigaciones sobre la constitución genética del ser humano veían la luz a mediados de febrero de 2001.

Una, internacional y de carácter público, revelaba sus resultados en la revista *Nature*.

La otra, de carácter privado, se aglutinaba en torno al investigador estadounidense Craig Venter, y daba a conocer sus conclusiones en la publicación *Science*.

Golpe al antropocentrismo

El llamado libro de las instrucciones de la especie humana resultó teniendo unos 3.000 millones de letras (pares de bases químicas).

Dada la complejidad del sujeto del estudio, se anticipaba que la constitución genética del ser humano sería mucho más cuantiosa que la de cualquier otro mamífero.

La sorpresa no se hizo esperar: en vez de los 100.000 genes que una orgullosa especie humana esperaba encontrar, la secuenciación (técnica que permite saber el orden o secuencia de los nucleótidos que forman parte de un gen) redujo esa cantidad a una tercera parte.

Hoy en día, la expectativa de los expertos cifra el número total de los genes humanos en alrededor de 25.000.

La tarea de hoy

Concluida la tarea de la secuenciación, los expertos en genética quedaron con otra misión en las manos. Ya no interesa la secuencia de cada uno de los genes, sino la combinación de elementos que los activan, frenan o aceleran en su función.

Según el doctor José María Cantú, del Proyecto del Genoma Humano de México, lo importante ahora es conocer el producto de esos genes, vale decir el proteoma.

"La genómica es, ahora, funcional", dice el doctor Cantú, "es decir, permite conocer las proteínas que constituyen la célula".

"Los organismos superiores estamos conformados por millones de células. Si se piensa que una célula puede llegar a contener hasta 200.000 proteínas, se entenderá que las dimensiones de la tarea que enfrentamos son enormes", agregó el especialista mexicano.

Las expectativas de la medicina

La principal razón detrás de la secuenciación del genoma humano fue la búsqueda de aplicaciones biomédicas de este nuevo conocimiento.

Procedente de Proyecto Aula.

<http://lenguayliteratura.org>

<http://victorvilloria.es>

Pese a que, en general, los científicos no se muestran disconformes con los resultados de la investigación del genoma humano, lo cierto es que las expectativas de la medicina se han visto -en gran parte- defraudadas.

El doctor Cantú aporta un ejemplo ilustrativo: "Tomemos por caso el gen de la distrofia muscular, que afecta principalmente a los varones, y que acaba con la vida del individuo antes de la tercera década. La proteína que falla en las células musculares es la distrofina".

"Este gen se descubrió hace quince años, se ha estado trabajando intensamente en él, pero hasta el momento no se ha logrado conseguir ni siquiera una cura paliativa para la distrofia muscular", explicó.

Si bien la medicina continúa esperando, la tecnología ha conseguido claros avances en este terreno. Para muestra un botón: la secuenciación del genoma completo de un individuo se puede llevar a cabo, hoy en día, por unos US\$1.000.

Impensable hace cinco años.

*Artículo de BBCMundo.com:

http://news.bbc.co.uk/go/pr/fr/-/hi/spanish/science/newsid_4725000/4725484.stm

Publicada: 2006/02/17 21:54:21 GMT

© BBC MMVI

Texto 2

LOS CINCO AÑOS DEL GENOMA HUMANO*

Por Malen Ruiz de Elvira

A mediados de febrero de 2001 se publicaron, por fin, las dos secuencias rivales completas del genoma humano. Salieron a la luz al mismo tiempo pero por separado, la pública en la revista *Nature* y la privada en *Science*. Siete meses antes se había escenificado su supuesta terminación (en realidad hubo muchos cambios hasta la publicación y todavía se están completando) en una ceremonia en la Casa Blanca en presencia del entonces presidente Clinton. El esfuerzo liderado por Estados Unidos para conocer el *libro de instrucciones* de la especie humana se había bifurcado y acelerado unos años antes, ante el desafío planteado al proyecto público por el estadounidense Craig Venter. Éste desarrolló un método propio para ir más deprisa en la lectura de los poco más de 3.000 millones de *letras* (pares de bases químicas) que resultó tener el *libro*.

El hito fue entonces comparado con la llegada del hombre a la Luna o la explotación de la energía nuclear, tanto por el esfuerzo que representó como por su significado. Enseguida empezaron las sorpresas. La más llamativa fue la ambigüedad de los datos presentados sobre el número de genes (unidades funcionales) del genoma humano. Antes de completar los borradores, la cifra más esperada rondaba los 100.000 genes. Se daba por sentado que sería un número superior al de otras especies de mamíferos, dada la complejidad de la especie humana. Las

Procedente de Proyecto Aula.

<http://lenguayliteratura.org>

<http://victorvilloria.es>

secuencias obtenidas en 2001, sin embargo, indicaban que el número máximo sería sólo de 30.000 genes. Un gran golpe para el antropocentrismo, se apresuraron a señalar muchos comentaristas.

En la actualidad, el genoma está revelando su complejidad, mucho más elevada de lo sospechado. El número de genes está ahora entre 25.000 y 26.000. "Eso prueba lo poco que comprendíamos antes el genoma", ha dicho Venter, que ahora se dedica a surcar los mares buscando genes de bacterias, en unas recientes declaraciones.

Sin embargo, lo más importante es que está cambiando el concepto mismo de gen. "Paradójicamente, el concepto de gen se está desdibujando ahora que creemos que tenemos todos los genes", comenta Marc Vidal, de la Facultad de Medicina de Harvard, en la revista especializada *The Scientist*.

La genómica, dicen Vidal y otros especialistas, ya no es el análisis de la secuencia de cada uno de los genes sino la combinación con elementos que los *encienden*, los *frenan* o los *aceleran* en su función. El enfoque ha cambiado completamente en estos cinco años, desde que se descubrieron los llamados microARNs, pequeñas secuencias activas de ácido ribonucleico que son la base del nuevo panorama de regulación genómica: "Un mundo increíble", en palabras de Vidal. Y ha sido la secuencia del genoma humano la que ha permitido identificarlas en la especie humana (se habían descubierto en 1998 en el gusano modelo *C. elegans*) gracias a la comparación de genomas, una de las puertas más importantes abiertas por el hito de 2001. "Hemos pasado de una situación en la que ni siquiera conocíamos esta red reguladora hace tres años a poder identificar los sistemas genéticos que son regulados", explica en la misma revista el premio Nobel Phillip Sharp, de MIT.

Tras el genoma humano han venido, entre otros, los del ratón, la rata, el pollo y, sobre todo, el chimpancé. Su genoma, publicado en setiembre de 2005, confirmaba las sospechas del complejo funcionamiento genético: Una diferencia mínima, en poco más del 1%, entre las dos secuencias, y el mismo número aproximado de genes, no suministran una explicación fácil para las notables diferencias observables a primera vista entre seres humanos y chimpancés. "Lo que nos hace humanos no es la aparición de nuevos genes", subrayó entonces Carlos Ortín, de la Universidad de Oviedo, miembro del equipo que secuenció el chimpancé.

Aunque los científicos están en general satisfechos de cómo se está aprovechando la información de la secuencia del genoma humano, muchos creen que se ha avanzado poco todavía en las aplicaciones biomédicas, la principal razón para realizarla. Uno de ellos es Francis Collins, coordinador del proyecto público, que sigue siendo director del Instituto de Investigación del Genoma Humano en Estados Unidos. Optimista, Collins mira hacia el futuro, desde un presente en el que se ha completado recientemente el primer mapa de la variación genética humana -el HapMap-, que considera, en un artículo reciente "una máquina poderosa para descubrir las variantes genéticas que contribuyen al riesgo de enfermedades comunes y complejas o influyen en la respuesta a las drogas".

Pese a la impaciencia de algunos, lo que se ha logrado en este tiempo, señalan los investigadores españoles Xavier Estivill y Roderic Guigó, tiene un altísimo valor. Estivill destaca los SNP, acrónimo de las pequeñas variantes genéticas que marcan la diferencia entre un individuo y otro y que hoy se sabe que rondan las 500.000 unidades. "El conocimiento de los SNP puede

Procedente de Proyecto Aula.

<http://lenguayliteratura.org>

<http://victorvilloria.es>

explicar por qué una persona responde mejor que otra a un fármaco o incluso permite diseñar mejores medicamentos", explica. El otro aspecto destacado es la detección de pequeñas variantes en la organización del genoma. "Todos tenemos los mismos genes, pero hay unos 20 puntos en los que varía la posición de un gen o de sus copias". Normalmente, estas variaciones no tienen efectos, pero en algunos casos explicarían la causa de una enfermedad.

Guigó añade los avances tecnológicos, como el que permite secuenciar el genoma entero de un individuo en unas siete semanas por unos mil euros o la aparición de los *microarrays* genómicos, dispositivos capaces de detectar las regiones activas del genoma. "Hace cinco años no existía nada de eso", asegura.

*Artículo publicado en *El País*, Madrid, 15 de febrero de 2006.

Responde

Una vez concluida la secuenciación del genoma humano, ¿cuál es la siguiente tarea de los genetistas?

¿Qué es el proteoma?, ¿por qué ahora lo que importa es conocer el proteoma?

Con lo que leíste en los textos 1 y 2, ¿Cómo imaginas que será el futuro de la investigación genómica aplicada a la medicina?