

Genoma | El mapa de la vida

Hito científico | Gráficos | 5 preguntas básicas | Paso a paso | Así se gestó | Videoblog | Expertos

La voz de los expertos

por MARÍA SAINZ

Cinco especialistas contestan a nuestras preguntas

1. ¿Se han cumplido sus expectativas?



JORDI SURRALLÉS

Catedrático de Genética de la Universidad Autónoma de Barcelona

Fue un hito tecnológico que abrió un sinfín de posibilidades en investigación genética y biomédica, ya que determinaba la secuencia de todo el genoma y, por tanto, delimitaba la posición de todos los genes, conocidos y por conocer, y establecía las bases para el estudio de la variabilidad humana a nivel fino molecular. Me ha sorprendido la rapidez con la que ha avanzado la tecnología en estos 10 años, permitiendo multitud de análisis tanto en el plano genómico como en otros derivados, como los perfiles de expresión, el análisis masivo de la variabilidad humana y su asociación con problemas de salud.

FELICIANO J. RAMOS

Presidente de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Las expectativas iniciales se están cumpliendo en su mayoría, no en su totalidad. A medida que conocemos más el genoma humano nos estamos dando cuenta de su enorme complejidad y de las dificultades que tendremos (y ya tenemos) para interpretar toda la información que se está generando día a día. En primer lugar, los 100.000 genes que se estimó que podía contener nuestro genoma se han quedado en alrededor de 30.000. Poco a poco hemos entendido que la complejidad no la da el número total de genes, sino la gran variedad de proteínas que generan y las complejas interacciones que se producen entre ellas (para regular la formación de estructuras anatómicas, funciones enzimáticas, metabólicas...).



DAVID BUENO

Profesor e investigador de Genética de la Universidad de Barcelona

Aunque muchos de los progresos que se han generado en torno al genoma humano tal vez escapan del dominio público, creo que a nivel científico se han cumplido las expectativas. En ciencia básica, tal vez los avances más espectaculares se han producido en la interpretación de cómo funciona el genoma humano y de cómo se regula la actividad de sus genes. Por ejemplo,

a través del [proyecto ENCODE](#) (Enciclopedia de los elementos del ADN) y en el establecimiento del mapa epigenómico del genoma humano, que incluye todas las modificaciones del ADN y de las proteínas asociadas e implicadas en la regulación de su funcionamiento. Algunas de estas modificaciones están implicadas en el cáncer, el Parkinson, el Alzheimer o los trastornos cardiovasculares, y pueden verse influidas por la dieta o el medioambiente.

GUILLERMO ANTIÑOLO

Director del plan de genética de Andalucía

Las expectativas ya se empezaron a cumplir antes de que se presentara el primer borrador del Proyecto Genoma Humano, que es un resultado científico de máximo nivel. Desde su inicio, el proyecto genoma humano ha supuesto un desarrollo tecnológico muy importante en cuanto a computación, genética molecular, capacidad de análisis genético y secuenciación. Además, la identificación de nuevos genes ha permitido diagnosticar un número creciente de enfermedades y a conocer mejor su historia natural, lo que ha contribuido a mejorar los cuidados de salud y la seguridad reproductiva en muchos pacientes y sus familias.



RAFAEL CAMACHO

Director General de la Fundación Genoma España

En gran medida sí, teniendo en cuenta que hay que enmarcarlo en el contexto adecuado. Si bien el Proyecto Genoma Humano supone un paso clave en el desarrollo de las ciencias de la vida, en la práctica es el primer paso pero no el último. Para comprender el funcionamiento de un organismo necesitamos conocer las "instrucciones" del mismo pero también cómo leerlas. Por

esto, es totalmente lógico que hayan surgido en esta última década proyectos, también de enorme importancia, centrados en el estudio de la variabilidad en el genoma (como HapMap, 1000 Genomes...) Conocer la secuencia completa puede tener mucha relevancia en la Biomedicina y Genética clínica, desarrollando el conocimiento de enfermedades poco estudiadas, nuevos fármacos y diagnósticos fiables y rápidos. Sin embargo, descubrir toda la secuencia de un organismo no nos permite conocer su fenotipo o características "visibles", que vienen dictadas por una combinación entre la dotación genética y cómo se expresa ésta.

PREGUNTA 1: Desde que se anunció el primer borrador, ¿se han cumplido sus expectativas?

PREGUNTA 2: ¿Qué ha supuesto en la práctica la secuenciación del genoma?

PREGUNTA 3: ¿Qué opina de los test genéticos personalizados que ofrecen varias compañías?

PREGUNTA 4: Hasta ahora, ¿dónde se ha notado más el beneficio de los avances en genómica?

PREGUNTA 5: ¿Qué está por llegar?

