

EDITORIAL

La Era del Genoma

No cabe duda que iniciamos el Siglo XXI con un logro tecnológico y científico trascendental: La elaboración del mapa completo del GENOMA HUMANO, el llamado "Libro de Instrucciones del Ser Humano".

El esfuerzo científico se inicia en la década de los 50, cuando James Watson y Francis Crick en 1953 descubren la estructura helicoidal del ADN. Posteriormente múltiples investigadores se suman con descubrimientos claves como el de Paul Berg y colaboradores, quienes en 1972 crearon la primera molécula recombinante de ADN, y científicos de la Universidad de Harvard y del Reino Unido desarrollan una técnica para secuenciar el ADN. Ya en la década de los 80 en un esfuerzo conjunto entre las Universidades de Stanford, Utah, Japón y otros países se propone un método para el mapeo de todo el genoma humano. Con el desarrollo de la técnica de PCR para replicar el ADN en 1985 por Kary Mullis y colaboradores, se realizan diferentes estudios para secuenciar modelos de microorganismos, siendo publicada en 1995 el mapeo genético del primer microorganismo vivo: el *Haemophilus influenzae* constituido por 1740 genes.

El "PROYECTO GENOMA HUMANO" se inicia en 1990 como un esfuerzo integrado por 18 países y financiado con fondos públicos, en el que participan en especial científicos de Gran Bretaña, Estados Unidos, Japón, Alemania, China y Francia, para obtener mediante supercomputadoras, la relación completa de la secuencia genética del ser humano. Dos años antes de ser finalizado la empresa privada estadounidense Celera Genomics se une con un importante aporte económico y en avances científicos, pero con miras de competir con el Proyecto Genoma Humano por la patente sobre el procedimiento.

El genoma humano con sus 46 cromosomas, inicialmente se pensó estaba integrado por 100,000 genes codificadores de proteínas, enzimas, hormonas y en general reguladores de todos los procesos vitales y características del ser humano. El cromosoma 22 fue el primero en ser identificado completamente contando con 545 genes activos, seguido posteriormente por el mapeo o secuenciación genética del cromosoma 21 con sólo 225 genes activos, el cual abrió las posibilidades para desarrollar tratamientos genéticos en enfermedades relacionadas, como el Síndrome de Down, una forma de Alzheimer y varios tipos de cáncer.

Existen unos 4 mil desórdenes genéticos; sin embargo, hasta ahora sólo se ha logrado identificar un poco más de 60 genes involucrados en enfermedades. El conocimiento del Genoma Humano será el eje principal en el diagnóstico y tratamiento para un considerable número de enfermedades como la diabetes, enfermedades cardiovasculares, enfermedades mentales y Cáncer.

En Junio del 2000 descifrado ya un 97% del genoma, se identi-

ficaron 38 mil genes, formados a su vez por pares de bases nucleótidas, cuyo número se sitúa entre 3 mil y 3 mil 500 millones, y que forman la cadena helicoidal del ADN.

El 26 de Junio del 2000 el Presidente de Estados Unidos Bill Clinton en contacto, vía satélite, con el Primer Ministro de Inglaterra Tony Blair, anunció en la Casa Blanca internacionalmente el descubrimiento de la secuencia del genoma humano, describiéndolo como "el idioma con el cual Dios creó la vida" y como "el primer gran triunfo tecnológico del siglo XXI".

Considerado como un patrimonio común de la humanidad, éste proceso del conocimiento genético lleva aparejado una serie de incertidumbres, entre las que se destaca el control de la información, intereses económicos y detractores de las ciencias genéticas han advertido ya el peligro de que mediante la clonación o la manipulación genética se pretenda fabricar a seres humanos a la medida, hablándose de pérdida de la intimidad biológica.

Las ideas sobre manipulación no necesariamente genética de las personas no son nuevas, y la preocupación científica y humanística en torno al manejo digno del material genético humano es un tópico discutido desde hace varios años. La comunidad internacional, a través de la UNESCO, ha redactado la Declaración Universal sobre el Genoma y sobre los Derechos Humanos, la cual podemos leer en el sitio web: <http://www.unesco.org/ibc>, y que fue aprobada por unanimidad en Noviembre de 1997, y se basa en el texto elaborado por el Comité Internacional de Bioética IBC (International Bioethics Committee). Consta de 25 artículos distribuidos en siete secciones con tres principios básicos: a.) el genoma humano es parte de la herencia de la humanidad, b) respeto a los derechos y dignidad de la persona humana, independientemente de sus características genéticas, y c) rechazo al determinismo genético.

La secuencia del ADN del Genoma Humano es ahora de libre acceso, publicado en Febrero del 2001 por el Proyecto Genoma Humano en la revista Nature y accesible en la página web: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human>; y Celera Genomics lo publica en la misma fecha en la revista Science.

Conocemos ahora la secuencia, pero en la mayor parte de los casos, no sabemos la función de los genes. La tecnología emerge obviamente frente a la necesidad de mejorar las condiciones de vida del hombre y sus entornos; pero nadie puede garantizar que se emplee con fines contrarios; se trata de una cuestión que hunde sus raíces, como otros entuertos históricos, en la complicada naturaleza humana.

Dra. Odessa Henríquez
Directora