

➤ *El mapa del genoma humano, diez años después. Una avalancha de información, sin influencia aún en las terapias. “Aquellos que esperaban de la noche a la mañana resultados espectaculares podrían estar defraudados, pero deberían ser conscientes de que la investigación genética sigue la regla máxima de todas las nuevas tecnologías: sobrevaloramos su influencia a corto plazo y subestimamos sus efectos a largo plazo”.*

❖ **Cfr. El mapa del genoma humano, diez años después**  
Fernando Rodríguez-Borlado, Aceprensa, 16 de mayo de 2011

Secuenciar un genoma humano entero continúa siendo demasiado caro para la mayoría de los estudios sobre las enfermedades

Todos los expertos en genética coinciden en afirmar que la secuenciación del genoma humano ha abierto una nueva etapa en la medicina. Sin embargo, no ha satisfecho aún las expectativas, quizás demasiado audaces, que hace diez años despertó el anuncio del desciframiento del mapa genético del hombre.

Francis Collins dirigía en 2001 el HGP (siglas inglesas del Proyecto Genoma Humano), una iniciativa impulsada por el gobierno de los Estados Unidos. Después de una frenética carrera con el laboratorio privado Celera Genomics, que llevaba a cabo su propio Proyecto de Genoma Humano, Collins pudo por fin anunciar a la Casa Blanca –prácticamente al mismo tiempo que sus rivales– la consecución de un primer borrador de mapa genético, que completaría en 2004.

Se ha podido simplificar la vasta heterogeneidad de las formas de cáncer, y separarlas en grupos más homogéneos

Diez años después de aquel anuncio reconoce que “es adecuado decir que el HGP no ha tenido una influencia directa sobre la asistencia médica de la mayoría de las personas”. Cosa que, de todos modos, no entraba en sus predicciones: “Aquellos que esperaban de la noche a la mañana resultados espectaculares podrían estar defraudados, pero deberían ser conscientes de que la investigación genética sigue la regla máxima de todas las nuevas tecnologías: sobrevaloramos su influencia a corto plazo y subestimamos sus efectos a largo plazo”.

Otros prestigiosos científicos, entre ellos su entonces rival Craig Venter, hacen igualmente un llamamiento a la paciencia, y prometen resultados más visibles –más directamente relacionados con la medicina– para dentro de diez años.

### **Resultados poco visibles**

Coincidiendo con la efeméride de los diez años de la secuenciación del genoma, la revista *Nature* (vol. 470, 10-02-2011) dedica a este tema un número especial. En uno de sus artículos, el científico Eric S. Lander, evalúa el impacto de la secuenciación del genoma humano en la ciencia.

En primer lugar, Lander advierte que, desde el anuncio hecho en 2001, todo lo relacionado con el genoma ha generado demasiadas pasiones y en ocasiones informaciones inexactas por parte de los medios.

No obstante, piensa Lander, la investigación no ha dejado de arrojar resultados interesantes, aunque quizás no fácilmente comprensibles por el gran público: “la secuenciación ha hecho posible a los científicos reunir un conjunto de información fragmentaria para formar una

visión de conjunto de la estructura biológica del hombre”. Más que como un catálogo de información, el genoma supone un “andamio global” con el que trabajar, que incluye información, entre otras cosas, sobre transcripción genética, enfermedades hereditarias o la evolución del género humano.

Con todo, Lander cree que también se ha avanzado en aspectos más concretos y con consecuencias directamente terapéuticas: se han identificado unos 2.850 genes relacionados con enfermedades raras y unas 150 mutaciones somáticas en distintos tipos de cáncer. En total, se han relacionado alteraciones genéticas con más de 165 enfermedades, y en algunos casos ya se han producido medicamentos específicos gracias al análisis genético.

### **El reto del cáncer**

Una de las grandes esperanzas de la revolución genética consiste en que sea capaz de aportar más conocimiento sobre los distintos tipos de cáncer, y en última instancia vencerlos o al menos minar su extraordinaria resistencia.

Para Lander, en este campo ya se han realizado importantes conquistas. En primer lugar, se ha podido “simplificar la vasta heterogeneidad de las formas de cáncer, y separarlas en grupos más homogéneos según su mecanismo de actuación”.

Además, se ha identificado un tipo específico de mutación genética en más del 50% de los casos de melanoma estudiados, y otro tipo de mutación en el 25% de los casos de cáncer de colon. En ambos casos, ya se está trabajando para crear medicamentos apropiados.

No obstante, Lander reconoce que para combatir el cáncer de manera efectiva “debemos desarrollar en la próxima década un catálogo global con todos los genes afectados en todos los tipos de cáncer”, una empresa titánica que ya están acometiendo proyectos como *The Cancer Genome Atlas and the internacional Cancer Genome Consortium*, que se ha propuesto analizar 500 tumores de cada tipo. Lander opina que aún hace falta más, y sugiere crear un mecanismo “por el que todos los enfermos de cáncer puedan contribuir con sus datos genéticos y clínicos a un proyecto abierto y colaborativo”, algo así como una gigantesca base de datos.

### **El problema de interpretar la información**

Quizás el exceso de entusiasmo ha provocado que algunos científicos se hayan manifestado escépticos respecto de los logros de las investigaciones genéticas. Robert Marion, del centro médico Montefiori de Nueva York, resta importancia a los avances conseguidos hasta ahora: “No podemos predecir quiénes están en riesgo de padecer las enfermedades más comunes: enfermedad arterial coronaria, hipertensión, accidente cardiovascular o asma”.

Para el doctor James P. Evans, redactor jefe de la revista especializada *Genetics in Medicine*, el problema está en que con la tecnología actual es muy difícil interpretar la ingente cantidad de información que arroja el mapa genético de una persona: “Interpretar la información será una tarea monumental, que hace que el HGP parezca algo insignificante”.

El espectacular desarrollo tecnológico ha provocado un desequilibrio entre la información disponible y los conocimientos necesarios para interpretarla. La generación actual de máquinas decodificadoras es capaz de leer 250.000 millones de pares de bases a la semana, cuando en 2000 solo eran capaces de procesar 5 millones.

### **Las barreras actuales de la genética**

Algunos de los principales obstáculos en la carrera por conseguir que la genética se aplique a fines terapéuticos tienen que ver con problemas no estrictamente científicos.

Uno de ellos es el precio de cada secuenciación: hasta que no se desarrolle una tecnología capaz de simplificar el proceso, el estudio de la genética de las enfermedades sigue siendo poco eficaz. Así lo piensan Eric D. Green y Mark S. Guyer, que en un artículo publicado en *Nature* afirman: “secuenciar un genoma humano entero continúa siendo demasiado caro para la mayoría de los estudios sobre las enfermedades humanas, puesto que cada estudio puede implicar el análisis de miles o decenas de miles de individuos”.

Algunos expertos señalan que para dentro de diez años el precio de la prueba bajará de los 1.000 dólares. Lander opina que para explotar toda la capacidad de la actual tecnología, el coste debería ser de “unos pocos cientos de dólares”, y que esto será una realidad durante la próxima década.

Otra de las barreras para la investigación genética es, según Lander, es el acceso a los datos por parte de los investigadores. Por eso, reclama proyectos a gran escala que pongan a disposición de los científicos mucho más material para su estudio. Según Lander, la genética está a un paso de completar su propia “tabla periódica de elementos”, e iniciativas como *The 1.000 Genomes Project* (Proyecto 1.000 Genomas) ayudan a conseguirlo, pero para conectar la investigación genética con las enfermedades se necesitará “algo así como un *1.000.000 Genomes Project* internacional”.

### **Optimismo de fondo**

A pesar de estos inconvenientes, tanto Lander como Green-Guyer se muestran optimistas respecto a las futuras conquistas en el campo de la genética. Además, coinciden en señalar un mismo plazo: una década. En ese tiempo, piensan los investigadores, podremos ver los beneficiosos efectos de la investigación genética en la práctica terapéutica.

“Lo mejor está por llegar”, este era el título del editorial con el que *Nature* abrió su número del 10 de febrero de 2011. Esta parece ser la consigna entre la mayor parte de los investigadores.

Green y Guyer se atreven incluso a elaborar un cuadro con las fechas en las que la genética ofrecerá resultados en los distintos campos: en estos próximos años se perfeccionarán los conocimientos sobre la biología de las enfermedades; para el 2020 la genética ya estará haciendo avanzar la ciencia de la medicina; habrá que esperar un poco más –no dicen cuanto– para que las investigaciones genéticas supongan una mejora efectiva en el tratamiento de las enfermedades más comunes.

[www.parroquiasantamonica.com](http://www.parroquiasantamonica.com)