



ARTÍCULO DE REVISIÓN

Genoma humano: reflexiones

Human genome: reflections

*Susana Ponce Ixba, María del Carmen Torres Chávez,
Ricardo Galán Zamora, Gonzalo E. Aranda-Abreu*

Instituto de Neuroetología, Universidad Veracruzana

Ponce-Ixba S, Torres-Chávez MC, Galán-Zamora R,
Aranda-Abreu GE. *Genoma humano: reflexiones.*
Rev Med UV 2007; 7(2): 22-25.

RESUMEN

El genoma humano se terminó de secuenciar a finales del año 2000, la finalidad era conocer de qué estamos hechos. El conocer el genoma nos sirve para comprender cómo se manifiestan ciertas enfermedades y también nos puede ayudar a saber qué nos depara el futuro como especie.

Palabras clave: genoma humano, especie.

ABSTRACT

The human genome was finished at the end of the year 2000; the purpose was to know that we are done. Knowing the genome can help us to understand the diseases and also it can help us to know about our future as specie.

Key words: human genome, specie.

“Polvo somos y en polvo nos convertiremos; sólo espero que antes que eso suceda, parte de mi genoma haya pasado a otra generación y quede huella de mi existencia.”

La primera parte de esta frase ya alguien la dijo hace más de 2000 años y la podríamos interpretar en este tiempo como: somos materia cósmica y al cosmos regresaremos; sin embargo, siempre se tiene la esperanza que uno deje huella de su existencia en este planeta, y quizás la única forma sea a través de nuestro genoma, por medio de nuestros hijos.

El genoma humano es el conjunto de instrucciones celosamente guardado en el núcleo de una célula eucariote, las cuales van a determinar nuestro destino aquí en la tierra. Son 3000 millones de pares de bases que contienen la información heredada de nuestros padres y de nuestros ancestros; nosotros somos la huella de la existencia de ellos.

El genoma humano se terminó de secuenciar a finales del año 2000, sólo con el propósito de conocer de qué estamos hechos nosotros mismos.¹

Las cifras obtenidas de esta secuenciación se traducen de la siguiente forma: se determinó que existen alrededor de unos 30,000 genes, los cuales codificarán a unas 90,000 proteínas debido a procesos alternativos del ARN mensajero. Si en promedio se estima que un gen contiene unos 1000 pares de bases, entonces 30 millones de pares de bases poseen información; es decir, sólo 1% de todo nuestro genoma tiene información; 99% restante no se conoce para qué funciona. Hay estudios que muestran que probablemente estas largas regiones de pares de bases estén involucradas en procesos de regulación de la expresión génica. La pregunta que surge en este momento es: ¿por qué hay tantos pares de bases sin aparente información? Haciendo una analogía, si en una noche estrellada miramos nuestro cielo nocturno, podremos ver que entre las estrellas hay espacios, a los cuales se les conoce como materia oscura; sólo 1% del universo está en forma de luz estelar y 99% simplemente es oscuridad que no se sabe para qué está ahí. Eso sucede con nuestro genoma: hay millones de bases que no sabemos a ciencia cierta para qué sirven; sin embargo, hoy en día se está investigando cuál es la posible función de esas regiones que aparentemente no generan información alguna.

¿De dónde viene tanta información? La primera respuesta que tengo en mente es de nuestros ancestros y de nadie más; sin embargo, todavía existe una pregunta más existencialista: ¿quién le dio a las bases un orden, el cual puede ser traducido en vida y en conciencia? Dar respuesta a esa interrogante realmente resulta difícil, no sabemos nada acerca de quién lo hizo y como lo hizo, ¿acaso no dejó huella de su existencia?; quizás las huellas se encuentran en ese 99% que aún no logramos entender.

Con la tecnología actual se tiene la secuencia y también se sabe para qué codifica, lo que no sabemos es cómo se escribió ese lenguaje de cuatro letras, las cuales son Adenina (A), Guanina (G), citosina (C) y Timina (T). Vamos a poner un ejemplo sencillo: con 4 letras de nuestro alfabeto tenemos la M, la A, la O y la R; si las acomodamos así: OMAR, significa un nombre propio; si las colocamos en esta forma: ROMA, significa una ciudad italiana; si las escribimos así MORA, representa una fruta; ahora así: AMOR es un sentimiento; sin embargo, si las acomodamos así MARO, ORAM, ROAM, AORM, MRAO, RMOA, RMAO, AMRO, MAOR, en nuestra lengua no significa nada, y existen varias posibilidades de acomodarlas, existen más probabilidades de que estas 4 letras no signifiquen nada, de que no tengan un significado racional; sin embargo, en nuestro genoma no sucede así. Si por un momento nos podemos imaginar 3000 millones de letras, una secuencia tendría el siguiente aspecto:

TGCGTGACGTGCTGACGTGCGTGCAGTGCTGAT
CGATGCGTAGCTGAGTCAGTGCAGTGCAGTAGCTGAGG
TCGACGATGCATGCAGTCGATCGATCGATCGTAG
CTAGTCGATGCTAGCGTAGCTTGCTAGC, ¿Cómo interpretar esto? La verdad, nos resulta difícil descifrarlo, pero la célula sabe como interpretar 3000 millones de bases; ése es el fruto de 3500 millones de evolución molecular y celular y nosotros estamos aprendiendo a leer ese lenguaje. Hoy hablamos de un código genético y de varios códigos que se encuentran en el genoma para que las bases nitrogenadas mantengan su orden. Cuando reflexionamos acerca de este hecho, nos damos cuenta que la vida se aleja de ser un mero evento aleatorio. Quizás los evolucionistas no estén de acuerdo con esto, ya que ellos proponen que la evolución natural es un proceso aleatorio sin un fin determinado.

Veamos un sencillo ejemplo: supongamos que tenemos las piezas de un rompecabezas y todas las metemos en una bolsa; si nosotros la agitamos, el rompecabezas armado no aparecerá por si solo; para resolverlo se requiere de que alguien haya puesto orden; eso mismo sucede con nuestro genoma.

¿A quién le pertenece el genoma? Obviamente le pertenece a la humanidad entera, y no está ni para ocultarse, ni para hacer mal uso de la información; al contrario, esa información puede ser utilizada en el beneficio de la raza humana, y lo primero que surge es la cura de las enfermedades. Sabiendo de qué estamos hechos, podemos reparar los genes. Quizás todavía estamos lejos de ese sueño, pero el camino está puesto.

El genoma humano indudablemente es un producto de la naturaleza; es decir, nadie de nosotros lo hizo. Ahora surge una pregunta: ¿se puede patentar el genoma humano? Según se tiene entendido, existen los *copyright*, los registros de propiedad intelectual. Uno puede reclamar estos derechos cuando uno es el creador; pero en el caso del genoma, ¿quién es su creador? Una sola cosa es segura: ninguno de nosotros es el autor intelectual, es como querer reclamar derechos sobre la Luna, Marte o el Sol mismo. El genoma pertenece a la humanidad entera sin ningún tipo de distinción.

Hay una frase que Carl Sagan menciona en su libro **Cosmos**:² “El cosmos es todo lo que es, todo lo fue y todo lo que será”. Aquí hicimos una pequeña modificación y la transformamos de la siguiente forma: “En nuestros genes está todo lo que somos, todo lo que fuimos y todo lo que seremos”, en los genes se encuentra nuestro pasado evolutivo, también está todo lo que somos hoy y lo que nos depara en un futuro, como seres vivientes.

Nuestro destino aquí en la Tierra quedó determinado en el momento de la concepción; en ese momento cuando los genes de nuestro padre y los genes de nuestra madre se mezclaron para formar lo que hoy somos, quedó nuestro futuro sellado; no sabemos cómo se van a recombinar, ni sabemos qué sucederá.

¿Será factible dar a conocer al mundo nuestros genes? Y sobre todo nuestros malos genes. La idea general es que en un futuro cada ser humano tenga en su poder toda la secuencia de su genoma, es decir, su historia genética.³

Hoy las compañías de seguro nos cuestionan antes de otorgarnos un seguro de vida, quizás mal dicho porque lo que nos aseguran es la muerte, pero, bueno, sólo es un juego de palabras. Nos preguntan si fumamos, si bebemos alcohol, si alguien de nuestra familia murió de alguna enfermedad coronaria, si practicamos deportes extremos, si nuestro trabajo representa algún riesgo, nos preguntan cuánto pesamos, etcétera, sólo para conocer si todavía viviremos muchos años más y la cuota que paguemos sea por varios años y no representemos a la compañía de seguro un gasto inmediato. ¿Qué sucederá cuando las compañías de seguro tengan acceso a nuestro genoma? Se dirá que probablemente a tal edad tendremos alguna afección cardiaca, o que padeceremos algún cáncer, o que somos personas de alto riesgo de adquirir diabetes, o que tendremos alguna enfermedad neurodegenerativa; lo más seguro es que no se quieran arriesgar a darnos el seguro o quizás la cuota que paguemos sea elevada. Hay que tener en cuenta que los seguros negocian con la vida y con nuestras vidas, y pasamos a ser simplemente un trámite legal que cuando lo necesitamos se torna engorroso y casi siempre hay que dar muchas vueltas con los requerimientos para que se nos reembolse lo gastado.

Cada ser humano es único en esta tierra, no hay otro igual a nosotros; nuestros genes, al interactuar con el ambiente, responden de manera diferente a los estímulos; somos genuinos, con ciertos defectos y virtudes que nos hacen ser seres humanos diferentes pero con una misma esencia. Todo está codificado en nuestro genoma y la expresión de cada gen está exquisitamente regulada.

La secuencia de nuestro genoma nos distingue entre las especies que habitan en este planeta, y nos hace vulnerables o fuertes ante la adversidad. Nosotros somos el producto de nuestro genoma y de nuestros pensamientos; nuestro genoma nos permite sentir, tocar, oler, degustar, ver, oír, reír, llorar, y eso sencillamente se debe a que nuestros sentidos fueron codificados.

Antes que todo somos humanos, habitantes de esta Tierra, con el mismo número de bases formando el mismo número de cromosomas.

¿Qué haremos con el genoma? La información ya está lista, hay millones y millones de secuencias en algún orden determinado, pero ¿cuál es su significado?; equipos

multidisciplinarios están trabajando para dar un significado biológico a las secuencias. El avance que se ha tenido en la biología molecular ha sido relativamente rápido: hace 54 años se hablaba de la estructura del ADN, hoy se habla del genoma y de la medicina genómica.

Los médicos de este siglo hablarán y estudiarán una medicina basada en el genoma humano; será una medicina personalizada ya que cada individuo es genuino. Médicos, biólogos, químicos, matemáticos, físicos deberán trabajar conjuntamente para combatir todas las enfermedades; claro que cada quién en su ramo, pero sólo así se podrán vencer cada una de las afecciones que todavía azotan nuestros planeta y las que están por venir.

Es cierto, en nuestros genes se encuentra nuestro futuro, pero nosotros podemos transformarlo para beneficio propio. Somos una especie joven y curiosa, tan solo tenemos 1,000 000 de años en este planeta y ya conocemos de qué estamos hechos.

Tenemos un millón de años de continua adquisición del conocimiento que nos ha llevado a conocer nuestro entorno y a conocernos a nosotros mismos. Prácticamente, el futuro está en nuestras manos, y podemos dejar huella de nuestra existencia.

Agradecimiento al Instituto de Neuroetología
Apoyos Recibidos: Apoyo PROMEP /103.5/05/1955

BIBLIOGRAFÍA

1. Initial sequencing and analysis of the human genome. International Human Genome Sequencing Consortium. *NATURE*. 2001;409: 860-921,
2. Carl Sagan. *Cosmos*. Random House, 2002; 384
3. Gonzalo Emiliano Aranda Abreu. Reflexiones sobre el Genoma Humano. *Revisiones bibliográficas para el médico general*. 2004; 9(9):10-12

Responsable.

Gonzalo Emiliano Aranda Abreu.

Universidad Veracruzana/Instituto de Neuroetología.

Av. Luis Castelazo Ayala s/n, carr. Xalapa-Veracruz.

C.P. 91190, Xalapa, Ver.

Tel. 8418900, ext. 13616

e-mail: garanda@uv.mx