

Las cuatro revistas más prestigiosas del mundo coinciden al publicar los inesperados avances en el conocimiento de la genética humana. Un grupo de 400 científicos descubre enigmas del genoma que revolucionarán la Medicina.

CLAVES DEL DESCUBRIMIENTO

¿Por qué es importante el proyecto?

El proyecto Encode, acrónimo de Encyclopedia of the elements of the ADN, tiene como objetivo descubrir y catalogar las regiones funcionales existentes en el genoma humano y encontrar nuevas estrategias para tratar graves enfermedades.

¿Qué se ha descubierto?

La información obtenida echa por tierra la idea de que los genes se encuentran dispersos en un mar de ADN sin utilidad, lo que se conocía como ADN basura. Ahora se ha visto que el 75% del genoma contiene instrucciones importantes para la vida. Tanto que constituyen un gran panel de control con millones de interruptores que regulan la actividad génica.

¿Por qué es útil el 'ADN basura'?

Estas secuencias hasta ahora menospreciadas podrían dar importantes pistas sobre patologías como la esclerosis múltiple, la enfermedad de crohn o afecciones cardíacas, apuntan en 'Science'. Otro aspecto novedoso es que un porcentaje de estas secuencias no están conservadas entre especies y podrían tener la clave de lo que nos hace humanos.

Alrededor del 80% del elevo del proyecto genoma humano está activo.

Contiene elementos relacionados con algún tipo de función bioquímica, hasta un total de 120 funciones diferentes, lo que significa que casi todo nuestro genoma está activo.

¿Tendremos acceso a nuevos tratamientos?

Cuando se concluyó el primer borrador del genoma humano, se vislumbraba una capacidad sin precedentes para controlar la vida e incluso se soñaba con alcanzar un mundo libre de enfermedades y sin envejecimiento. Sin embargo, aunque supuso un avance espectacular en la investigación biológica, no produjo muchas herramientas para tratar con eficacia las enfermedades. Ahora puede llegar ese momento.

¿Y ahora comprendemos todo el genoma?

Aún queda mucho trabajo y muchas páginas de este libro de la vida por descubrir. De momento, solo tenemos una foto fija del proceso. Una página más del conocimiento.

Cuatro revistas científicas, entre ellas 'Nature' y 'Science', dedican más de 30 artículos al proyecto Encode, uno de los más importantes del National Human Genome Research Institute, que se inició en 2003 y tiene como objetivo interpretar el genoma humano, uno de los grandes retos del siglo XXI, así como aplicar los resultados al campo de la Salud. El proyecto, que cuenta con una inversión de más de 185 millones de dólares (146.6 millones de euros), supone el relevo del Proyecto Genoma Humano que, a principios de este siglo, logró secuenciar el ADN de los seres humanos.

En 2007 se publicaron los resultados preliminares del estudio piloto que analizó un 1% del genoma, y ya deparó algunas sorpresas. Ahora se completan los datos con la totalidad del genoma, accesible

a bajo coste gracias a las modernas técnicas de secuenciación masiva. Entre las principales aportaciones figura la de echar por tierra la idea de que los genes se encuentran dispersos en un mar de ADN sin utilidad alguna, lo que se conocía como ADN basura. Ahora se sabe que las tres cuartas partes del genoma contienen instrucciones importantes para la vida. Constituyen un gran panel de control con millones de interruptores que regulan la actividad de nuestros genes.

Alrededor del 80 % del genoma humano contiene elementos relacionados con algún tipo de función bioquímica, hasta un total de 120 funciones diferentes, lo que significa que casi toda nuestra información genética está activa en algún momento. Sin embargo, no toda ella se traduce en proteínas. Aunque una parte de las instrucciones contenidas en el material genético se destina a producir ARN mensajero, que sirve de molde para fabricar proteínas, hay otra clase de ARN mensajero que interviene en la regulación de los genes.

Estas moléculas denominadas 'ARN no codificantes' funcionan como interruptores que determinan cuándo se encienden y apagan los genes, y están adquiriendo cada vez mayor relevancia en el abordaje de patologías, como el cáncer. «Hemos descubierto que gran parte del genoma está implicada en controlar cuándo y dónde se producen las proteínas, más allá de simplemente fabricarlas. Es una cantidad sorprendente», explicaba en Londres Ewan Birney, coordinador del proyecto e investigador del Instituto Europeo de Bioinformáticos de Hinxton (Inglaterra).

Estas secuencias, hasta ahora menospreciadas, podrían dar importantes pistas sobre patologías como la esclerosis múltiple, la enfermedad de Crohn o afecciones cardíacas, apuntan en 'Science'. Otro aspecto novedoso es que un porcentaje de estas secuencias no están conservadas entre los genomas de otras especies y podrían tener la clave incluso de lo que nos hace humanos, como sugiere otro artículo en esa misma revista.

En total, más de 30 publicaciones científicas resumen los datos recolectados en más de un millón y medio de experimentos llevados a cabo en el marco de Encode. Si se imprimiese sobre un mural toda la información obtenida se necesitaría una pared de 16 metros de alto y 30 kilómetros de largo: un «auténtico festín de datos genéticos», disponibles en Internet. Toda una revolución en el campo de la genómica con aplicaciones en la medicina que el tiempo se encargará de poner en su lugar y que a los investigadores llevará bastante digerir.

Nuevas terapias

Cuando en 2000 se concluyó el primer borrador del genoma, se vislumbraba una capacidad sin precedentes para controlar la vida e incluso se soñaba con alcanzar un mundo libre de enfermedades y sin envejecimiento. Sin embargo, aunque supuso un avance espectacular en la investigación biológica, no produjo muchas herramientas que permitieran combatir con eficacia las enfermedades.

El proyecto ENCODE (Encyclopedia of DNA Elements) tiene precisamente por objetivo descubrir y catalogar las regiones funcionales existentes en el genoma humano y descubrir otra perspectiva que permita nuevos abordajes terapéuticos. Una de ellas se abre ahora al constatar que el origen de muchas patologías podría estar en ese ADN poco valorado, que según el proyecto genoma se cifraba en el 98,5% del total.

El Encode es un proyecto financiado por el National Institutes of Health (NIH) y el National Human Genome Research Institute (NHGRI) estadounidenses, en el que participan más de 400 investigadores pertenecientes a 32 grupos de investigación de cinco países, entre los que se encuentra el Centre de Regulació Genòmica (CRG) de Barcelona.

Fuente: elcorreo.com