

Qué es el Proyecto Internacional del Genoma Humano

Rubén Lisker
(Editor huésped)

El antecedente histórico del Proyecto Internacional del Genoma Humano (PIGH) se remonta a una reunión multidisciplinaria realizada en Alta, Utah, EUA, en diciembre de 1984. El acto fue patrocinado por el Departamento de Energía de los Estados Unidos y la Comisión Internacional para la Protección contra Mutágenos y Carcinógenos Ambientales. En la reunión se preguntó a un grupo de investigadores líderes en métodos de análisis del ADN (ácido desoxirribonucleico) si podrían identificar algún aumento en la frecuencia de mutaciones en los sobrevivientes de las explosiones atómicas de Hiroshima y Nagasaki. La conclusión fue que la metodología existente no era suficientemente sensible para dicho propósito, y del intercambio de ideas sobre el particular se generó lo que los historiadores seguramente reconocerán como el inicio del PIGH.

¿Qué es el genoma humano? Es la suma de todo el material genético (ADN) presente en los cromosomas de una sola célula haploide. Las células haploides por excelencia son los gametos (óvulo y espermatozoide), que contienen la mitad del número de cromosomas que las demás células del cuerpo (somáticas), que son diploides. En el hombre, los gametos tienen 23 cromosomas, y las células somáticas 46.

¿Cuáles son los objetivos del proyecto? Hay dos objetivos principales: **a)** averiguar el sitio donde están situados nuestros genes en un cromosoma, o sea desarrollar un mapa completo del genoma humano; y **b)** conocer la secuencia de los 3 mil millones de pares de bases que forman el genoma humano. En el artículo del doctor Juan R. Riesgo, que sigue a esta introducción, se aclara lo que son estas bases y en general cómo está constituido y cómo funciona el ADN.

¿Qué tan avanzado va el proyecto? En diciembre de 1999 y mayo de 2000 se publicaron los mapas genéticos completos de los cromosomas 21 y 22 (respondiendo la pregunta de qué genes están situados en esos cromosomas y cuál es su ubicación), que son los más pequeños, y en junio de 2000 se anunció que ya se tenía la secuencia de las bases de más del 95% del genoma. Quedaba por

resolver qué partes de esas secuencias son genes activos, cuál es su número y cómo funcionan, preguntas que seguramente en poco tiempo serán contestadas.

He participado en numerosas reuniones en las que se discuten diferentes aspectos sobre el PIGH, y casi siempre me toca hablar de los aspectos éticos, asunto en que más experiencia tengo. En esas reuniones surgen de manera repetitiva varias interrogantes, que me parece debo comentar desde ahora, a reserva de que se amplíe más adelante la información.

1. La aportación de México en este proyecto ha sido más bien modesta, y se pregunta *si ha existido falta de cumplimiento a algún compromiso internacional contraído* para el efecto. La respuesta es *no*. En el PIGH han participado mayoritariamente los países más desarrollados y ricos, sin existir compromiso alguno para México de participar en el esfuerzo. Esto no quiere decir que no hubo esfuerzos colaborativos aislados sobre este particular, ni que no tengamos acceso a la información, que está disponible de manera relativamente fácil. En efecto, existe acceso mundial al banco de datos de los Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos, donde se encuentran las secuencias génicas de varios organismos, incluyendo el del hombre.

2. Como se verá en los artículos de animales y plantas transgénicos, desarrollados por Annie Pardo y Moisés Selman el primero, y Federico Sánchez el segundo, es posible introducir en un animal, por ejemplo, genes procedentes de otra especie, incluso de algún vegetal. Esto se realiza con diferentes objetivos y suele causar gran sorpresa y aun consternación, cuando en realidad no debiera ser así. El secreto está en la “universalidad del código genético”. En la secuencia de las bases del ADN a que me he referido están las instrucciones para formar los distintos organismos. Los grupos de tres bases determinan los aminoácidos que forman las proteínas, y este código es exactamente el mismo en todos los seres vivos, animales o vegetales, aun en condiciones experimentales en el laboratorio, lo que permite su recombinación. Debemos estar conscientes de que hay gran similitud entre los genes de los distintos organismos, y *resulta natural, no sorprendente*, que existiendo la tecnología para aislar los genes, puedan introducirse en animales o plantas de otras especies. Como ejemplo señalaría que entre el hombre y el chimpancé existen más de 98% de genes en común, y que sigue habiendo homología, de menor proporción desde luego, aun con especies tan diferentes como las ratas y otros organismos. En fecha reciente se publicó la secuencia genómica completa de la mosca del vinagre y se encontró 60% de homología entre 289 genes que producen enfermedades en el hombre y los de la mosca en cuestión.

En este número de *Ciencia*, además de los artículos a los que he hecho referencia, hay otros tres. Alessandra Carnevale cubre los aspectos éticos del PIGH; un servidor escribe sobre las implicaciones del proyecto para la medicina, y Rodolfo Vázquez tratará acerca de las implicaciones para la sociedad en general.

