

El Proyecto Genoma Humano

ATCGCTATGCTCTA

¿Qué es el Proyecto Genoma Humano?

El Proyecto Genoma Humano (PGH) dio comienzo en 1990 cuando los Institutos Nacionales de Salud y el Departamento de Energía de los Estados Unidos se unieron a distintos colaboradores internacionales en un esfuerzo concertado para determinar la secuencia correcta de tres mil millones de bases de ADN que forman la totalidad del genoma humano. Esta era una tarea gigantesca. Para ilustrar el tamaño del genoma, si imprimiésemos la abreviatura de cada base (A, C, T, G) de la secuencia completa del genoma en el tamaño normal de impresión, acabaríamos con una pila de papel tan alta como el monumento a Washington. Una parte importante del PGH era que se requería el depósito inmediato de toda la información sobre secuencias de DNA en bases de datos públicas disponibles en la World Wide Web, de modo que todos, incluidos los médicos, los científicos y las compañías farmacéuticas y de biotecnología, pudiesen acceder a la misma de forma gratuita.

la secuencia del genoma humano

CGATCGACTAGC...TGCTAGCTATCACCATCGACTGACTAGCGGATCACTAG
ATCGATCGATCGTAG...ATCGTACGATCGATCGACTAGCTAGCTACCGATCGATCGAC
ACTAGCGATCAGTAGC...TAGCTACCGACTGACTAGCBAAGCGTACTACTACTGACTAG
TAGCTACGATCGATCGACTAGCTACGATCGACTGACTAGCTAGCTAGCTAGCTAG
CTACTACTGATCGATCGATCGTAGCTAGCACTCGATCGTAGCTAGCTAGCTAGCTAG
GATCGACTGACTACCGATCAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAG
GCBAGCGTACTACTACTGATCGATCGATCGATCGTAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAG
TAGCTATCACCATCGACTGACTAGCGATCAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAG
CGATCGATCGACTAGCTAGCTACGATCGATCGACTAGCTACGATCGATCGACTGCTAGCTAT

Hubiese sido imposible alcanzar estos objetivos del PGH sin los importantes avances tecnológicos que han tenido lugar. En los 13 años transcurridos desde el comienzo del proyecto, el costo del secuenciamiento ha descendido de \$10 por base de nucleótido (A, T, C o G) a menos de 9 centavos. Gracias al desarrollo de nuevas máquinas de bajo costo para el secuenciamiento



rápido de ADN, máquinas que determinan el orden específico de las bases de nucleótidos en el genoma, lo que antes hubiera llevado meses de trabajo para el secuenciamiento se lleva a cabo ahora en unos segundos. También era necesario impulsar importantes avances en las herramientas de laboratorio, las bases de datos complejas y el

software analítico, así como sacar partido de las enormes mejoras conseguidas en las velocidades de procesamiento informático. Hoy en día, existen una gran cantidad de recursos que buscan, comparan y analizan el genoma humano, y el público tiene a su disposición dichos recursos sin ningún costo. (Para acceder al genoma humano desde cualquier computadora, vaya a www.genome.gov, haga clic en The Human Genome Project y vaya a Genome Hub.)

Implicaciones éticas, legales y sociales

Con las poderosas nuevas herramientas de la genómica, la sociedad tiene que analizar cuidadosamente las implicaciones éticas, legales y sociales (que se conocen en inglés por la sigla ELSI) que puedan surgir de esta ciencia. Por ese motivo, el Proyecto Genoma Humano llevó al establecimiento de un Programa ELSI para estudiar estos temas y desempeñar un papel central para promover el uso apropiado en la sociedad de los conocimientos obtenidos por medio de la investigación genómica. ¿Cómo se deberá interpretar y utilizar esta nueva información? ¿Quiénes deberían tener acceso a la misma? ¿Cómo se puede proteger a las personas contra los daños que pudieran resultar de la divulgación o el uso indebido de la información? ¿Cómo afectará el estudio de la genómica a los conceptos sociales de raza y etnicidad? La consideración de temas de ELSI como los ya citados contribuirá a generar las opciones de política pública que incluyan las consecuencias filosóficas, teológicas y éticas de entender nuestro propio plan de ADN. De esta forma, se podrán identificar las áreas delicadas y se podrán elaborar soluciones antes de que la información científica se integre en la práctica médica.