

«Este hallazgo puede servir para descubrir enfermedades y para diseñar nuevas terapias»

Investigadores asturianos celebran que por fin se haya descifrado al completo el genoma humano: «Es un avance importantísimo»

ANA RANERA

GIJÓN. «Cualquier información sobre el genoma es vital porque arroja luz a los investigadores y médicos», asegura Pablo Román, biólogo del Instituto de Medicina Oncológica y Molecular de Asturias (IMOMA) y doctor en Bioquímica. Lo dice después de que el Consorcio Telómero a Telómero (T2T) —un grupo internacional de científicos, que están liderados por los Institutos Nacionales de la Salud de Estados Unidos— hayan presentado, en la revista 'Science', el 8% del genoma humano que, hasta ahora, no se podía leer. Hace veintiún años, el primer borrador abarcaba hasta el 92% de esa secuencia que ya, por fin, está completa.

«Este hallazgo puede servir para descubrir enfermedades que están en esos genes y para diseñar terapias personalizadas para cada persona», explica Román. «No solamente diagnosticaremos mejor, también podremos encontrar dianas que se encuentren ahí para elaborar ciertos fármacos», prosigue. «Este avance es importantísimo porque toda la información que podamos tener sobre el genoma, para el IMOMA, es vital porque permite saber más sobre enfermedades que puedan estar en esos genes y sobre la función de esos genes cuando tienen lugar ciertas patologías», asegura.

Este gran paso permitirá que la medicina evolucione, al igual que cualquier investigación que tenga que ver con el genoma. «Dentro de esas regiones que, hasta ahora, no eran accesibles, hay algunos genes que ni siquiera se conocían y de los que tampoco se sabía la función», comienza contando el biólogo Bernardo Rodríguez. «Esas regiones que acaban de salir a la luz se sabe que son muy variables de unas personas a otras y eso puede tener importancia para aprender sobre muchas enfermedades», continúa aclarando. «Probablemente haya mutaciones implicadas en el desarrollo del cáncer y otras enfermedades, que estén en esas áreas y que, una vez se conozcan, se podrán usar como dianas para nuevos tratamientos», añade.

La base de todo, para el biólogo Xurde Menéndez, es entender que «el genoma humano es un océano muy grande que, en su día, se mapeó y se identificaron la mayoría de las partes, pero, dentro de él, todavía quedaban algunas zonas oscuras», lo simplifica. Esas secciones de penumbra eran ese 8% que ya ha salido a la luz. «Esas partes, que hasta ahora permanecían ocultas para nosotros, son partes que participan en cómo se organiza el genoma dentro de las células y también en la regulación del propio genoma», explica.

Por ese motivo, esta nueva secuenciación servirá para revelar ciertas conductas celulares. «Lo primero que aporta esta nueva secuenciación es que nos ayudará a entender cómo funciona una célula en condiciones normales y también cómo funciona una cé-



Pablo Román
Doctor en Bioquímica

«No solo diagnosticaremos mejor, también encontraremos dianas para elaborar ciertos fármacos»



Alba Morán
Bióloga

«Ahora hay otras tecnologías de secuenciación que nos permiten no tener que armar un puzle»



Bernardo Rodríguez
Biólogo

«Seguramente haya mutaciones que causen cáncer en esas regiones y, cuando se conozcan, se podrán usar como dianas»



Xurde Menéndez
Biólogo molecular

«Esta nueva secuenciación nos ayuda a entender cómo funciona una célula en condiciones normales y de enfermedad»

lula en condiciones de enfermedad. Todo esto, además, podría ayudar a entender las claves de enfermedades genéticas, aunque sería muy a largo plazo».

La principal diferencia de conocer el 92% al 100% del genoma, según cuenta Alba Morán, está en que hasta ahora «las tecnologías de secuenciación que teníamos partían el ADN en muchos trozos y armaban un puzle, viendo dónde encajaban los extremos para formar el mensaje completo», indica. «Cuando los trozos eran diferentes entre sí y se parecían en los extremos, era fácil encajarlos. Pero las zonas en las que había muchas letras repetidas era difícil saber cuál iba primero y cuál iba después», continúa.

«La diferencia entre lo que teníamos antes y lo de ahora es que ahora hay otras tecnologías de secuenciación que son capaces de ir leyendo mientras escriben», cuenta. «Hoy no tenemos trozos que armar en un puzle, sino que tenemos máquinas que nos van diciendo lo que leen y por eso entendemos mejor esas zonas que tienen información que no es tan obvia», afirma.

Para ella, esto es importante porque «aunque hay muchas enfermedades cuyas causas se deben a alteraciones en genes que sirven para fabricar proteínas, ahora sabemos que hay enfermedades —o, por ejemplo, el envejecimiento— en las que hay muchos procesos fisiológicos y patológicos que se dan por cambios en las regiones que no codifican proteínas (como en la mayoría de este 8%). Esto facilita mucho que podamos entender la secuenciación genética», concluye.