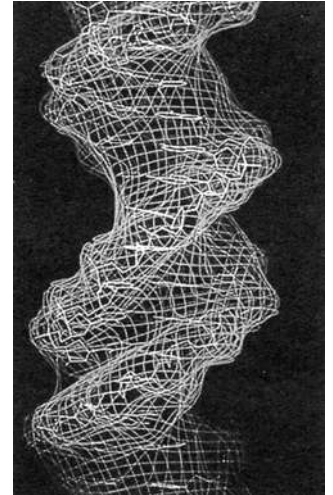


El Genoma Humano

Los resultados más inmediatos del ensamblaje de genes se encuentran en el campo de la medicina, tanto en el diagnóstico de enfermedades reales o potenciales, como en la producción de fármacos. No obstante, también su impacto será enorme en la agricultura y la industria química. A partir de los nuevos conocimientos alcanzados, aunque con una gran y creciente historia por detrás, los efectos económicos se expresan en miles de millones invertidos y en otros muchos más que se espera obtener como el natural rendimiento financiero de esas inversiones. No obstante ese conocimiento no está limitado por los pequeños límites de la producción y ganancias capitalista, encierra nuevas áreas para que el ser humano se conozca mejor.

Katherine Hinojosa Virreira



Muchos de los usos prácticos que pueda dársele al conocimiento alcanzado acerca del funcionamiento de la peculiar estructura que posee el compuesto químico ADN (ácido desoxirribonucleico) que existe en toda célula humana, las implicaciones científicas y filosóficas son aún mayores. No sólo nos permite pensar en el estudio de la enfermedades que afligen a los seres humanos, o cómo transformar sus alimentos, o generar nuevos productos industriales, sino que nos abre puertas para incursionar en el estudio de la naturaleza humana, en los orígenes mismos de la vida y de la naturaleza en su conjunto. El libro de la vida se ha abierto con mayor claridad que en ningún otro momento de la historia del conocimiento humano.

Sus implicancias nos darán una mejor visión acerca de dónde venimos y nos otorgarán instrumentos que pueden manipular nuestro futuro más allá de lo que la imaginación puede todavía atisbar. Una estructura descubierta de un compuesto químico, bautizado como el "genoma humano", nos permite llegar a conocernos mejor a nosotros mismos como seres individuales de la misma forma que nos acerca a vernos como una totalidad de partes todas iguales. Nos aproxima a vernos como seres vivientes de aquí y ahora, así como seres históricos determinados por un proceso que se hizo y se sigue haciendo día a día.

Sistemas vivos de información codificada

Un genoma es el conjunto de características heredadas del padre y de la madre que componen el patrimonio genético propio y específico de cada individuo. Los genetistas lo han llamado "el Libro del hombre o el Libro de la vida". Este libro no es fácil de leer y es el que contiene las instrucciones más importantes y jamás imaginadas de la existencia humana.

En 1988, un grupo internacional de científicos fundó la Organización Genoma Humano HUGO (siglas en inglés), con el fin de coordinar el trabajo de investigación llevado a cabo en los países participantes. Este costoso proyecto de envergadura, con un presupuesto de 3.500 millones de dólares, introducía

los resultados obtenidos en una base de datos informáticos y aunque el programa lee diariamente miles de componentes del genoma, su complejidad es tal que los científicos no esperaban terminar de decodificarlo hasta el siglo XXI. Y ahora en el año 2000 la ciencia descubre el secreto de vida humana con el recién acabado mapa del genoma. La revista "Scientific American" estima que si se publicase el genoma en forma de libro, su lectura nos tomaría más de un tercio de la vida.

En el mapa del genoma se localiza la posición de 100.000 genes. Mediante un proceso llamado secuenciación del genoma, se ordenan cada uno de estos genes como si fuesen los bloques o ladrillos de una construcción.

Este proceso es tan complejo que se asemeja, según un científico especializado en la localización de genes, a buscar una bombilla fundida en una casa sin dirección, ubicada en una calle desconocida de una ciudad anónima en un país extranjero. Además no existe un único genoma humano, prácticamente hay uno por cada ser humano en el planeta.

El cuerpo humano posee alrededor de 50 trillones de células, la mayoría contienen los planos completos de lo que somos, los glóbulos rojos de la sangre no tienen núcleo y por lo tanto no contienen dichos planos. Las células son estructuras complejas similares a ciudades con industrias, centros de almacenamiento de energía y rutas concretas de entrada y salida, las instrucciones para definir la función de cada componente (aminoácido, proteína, enzima) provienen del núcleo de cada célula.

Por lo tanto, el centro de control de la célula es el núcleo. Este encierra todo el código genético, o sea la información contenida en los cromosomas. Los cromosomas explican nuestros planos, son veintitrés pares de moléculas de ADN enroscadas apretadamente en espiral. El ADN está constituido por dos cadenas helicoidales unidas por pares de componentes químicos llamados bases, como si fueran peldaños de una escalera de cuerda que además está retorcida en espiral. La base adenina (A) siempre se une con la timina (T), y la citosina (C), con la guanina (G).

Las moléculas de ADN se ubican enroscadas en los

cromosomas de las células. Los genes que son segmentos de las moléculas de ADN, contienen toda la información necesaria para que seamos como somos. Es el programa genético que porta el ADN el que diferencia a cada ser vivo de los demás.

Al igual que combinamos las letras del alfabeto para formar palabras con sentido, también se combinan las bases A,T,G,y C, que componen nuestros genes, y construyen códigos o palabras comprensibles a la maquinaria celular. Con las palabras genéticas se construyen oraciones que le indican a la célula como elaborar una determinada proteína. El orden en que estén dispuestas las letras del ADN determina si la proteína actuará como una enzima que ayude a hacer la digestión, como un anticuerpo o como cualquier otra de las proteínas del organismo.

El largo camino de la ciencia

En el siglo IV antes de la era común, Aristóteles planteó que los caracteres biológicos se heredaban a través de la sangre. Esta hipótesis influyó tanto en la mentalidad de la época, que aún hablamos de líneas de sangre y parientes consanguíneos.

En el siglo XVII se descubrieron los óvulos y los espermatozoides, aunque no se entendía cuales eran sus funciones. Hubo quienes afirmaban que la célula femenina o la masculina portaba una criatura diminuta completamente formada. Las investigaciones del siglo XVIII revelaron que el espermatozoide se une al óvulo para formar un embrión. Pero aún no se explicaba la herencia.

En 1866, Gregor Mendel publicó la primera teoría correcta de la herencia. Gracias a sus experimentos con arvejas, descubrió lo que denominó "rasgos hereditarios discretos" ocultos en las células sexuales, y aseveró que estos transmitían los caracteres a la descendencia. Actualmente llamamos genes a los "rasgos hereditarios" y se encuentran en el centro mismo de la vida.

El año 1910 se descubrió que los genes se encuentran en los cromosomas, estructuras celulares formadas por proteínas y ADN. Como los científicos ya conocían la tarea que desempeñaban las proteínas en otras

funciones celulares, presumieron que estas transmitían información genética. Posteriormente, en 1994 los biólogos presentaron la primera prueba de que los genes no se componían de proteína, sino de ADN.

En los años treinta, los genetistas descubrieron que en los extremos de los cromosomas se presenta una breve secuencia de ADN que ayuda a estabilizarlos, estos fragmentos se llaman telómeros. Aunque se conocía el ADN desde finales de 1870, no se llegó a comprender su estructura molecular sino hasta 1953, año en que James Watson y Francis Crick, descubren la estructura química del ADN y así, el secreto de cómo los organismos y las células transmiten información de generación a generación.

Impactos económicos

Los resultados más inmediatos del ensamblaje de genes se encuentra en el campo de la medicina, tanto en el diagnóstico de enfermedades reales o potenciales, como en la producción de fármacos. No obstante, también su impacto será enorme en la agricultura y la industria química. A partir de los nuevos conocimientos alcanzados, aunque con una gran y creciente historia por detrás, los efectos económicos se expresan en miles de millones invertidos y en otros muchos más que se espera obtener como el natural rendimiento financiero de esas inversiones.

Se espera que muy pronto las ventas de productos de interés farmacológico conseguidos por ingeniería genética superen los mil millones de dólares anuales. Estos éxitos, no obstante, no se han producido de la noche a la mañana.

Podemos observar, por ejemplo, el caso de la insulina. Uno de los primeros resultados prácticos de la tecnología del ADN recombinante fue localizar el gen (situado en el cromosoma 11) de la insulina humana y ensamblar copias de él en una bacteria ordinaria *E. coli*. Estas bacterias manipuladas pueden producir grandes cantidades de insulina con la estructura exacta de la molécula de insulina humana.

Sin embargo, tuvieron que pasar varios años antes que, a través de experimentos clínicos, esta técnica saliese de los laboratorios, pasara el proceso de aprobación de la Administración para los Fármacos y los Alimentos (FDA) de Estados Unidos, se produjese en gran escala y fuese posible obtenerla con facilidad. Esto no significa que se haya encontrado una curación para la diabetes ya que, en realidad, aunque este producto "tiene ciertas ventajas para los que llevan poco tiempo tratándose con insulina o los que son alérgicos a la insulina normal extraída del buey o del cerdo, no es necesario para la mayoría de los que toman los preparados convencionales", dice el doctor Christopher D. Saudek, director del Johns Hopkins Diabetes Center.

El activador del plasminógeno tisular (TPA) y la interleuquina 2 (IL-2) son otras drogas prometedoras producidas mediante ingeniería genética. El TPA ayuda a disolver los coágulos sanguíneos, y ha sido aprobado como tratamiento de emergencia para las víctimas de un ataque cardíaco. La IL-2, que pertenece a una familia de factores que actúan principalmente entre los glóbulos blancos de la sangre, promueve el crecimiento y desarrollo de los linfocitos T, los cuales, a su vez, ayudan a luchar contra la enfermedad.

La lucha contra las enfermedades no sólo se limita a la creación de nuevos fármacos mediante el

ensamblaje de genes. Los investigadores plantean hacerlo mediante el uso de retrovirus. En el proceso, los virus pueden considerarse como un grupo de genes rodeado de una envoltura química, se toma un virus que afecta al ser humano, se eliminan los genes que necesita para reproducirse y se reemplazan con una versión sana de los genes de los genes defectuosos del paciente. Al introducir el virus modificado en el organismo, este penetra en las células que constituyen su blanco y sustituye los genes defectuosos por los genes sanos que transporta.

Hasta ahora se han rastreado genes para la ceguera cromática, la hemofilia, el paladar hendido, la corea de Huntington y muchas otras enfermedades mediante el estudio de familias con propensiones y rasgos conocidos en características heredadas.

Pese a los extraordinarios descubrimientos de la ciencia moderna, los científicos no pueden precisar el motivo del envejecimiento y la muerte. Al respecto el semanario londinense "The Guardian Weekly" apunta: "Uno de los grandes misterios de la medicina no es por qué muere la persona aquejada de una afección cardiovascular o de cáncer, sino la que no tiene mal alguno. Si las células humanas se dividen y, mediante tal escisión, se renuevan de continuo durante unos setenta años, ¿por qué dejan súbitamente de duplicarse?". Ahora los biólogos van en busca del gen de la inmortalidad.

Los cromosomas están formados principalmente por proteínas y ADN, en los extremos de los cromosomas hay una breve secuencia de ADN que contribuye a estabilizarlos. Estos fragmentos de ADN se llaman telómeros y son, por su función, como los remates de un cordón de zapato. Sin los telómeros los cromosomas se destrenzaban, se dividirían en segmentos cortos, se adherirían unos a otros o tenderían a volverse inestables.

Los investigadores descubrieron que, en la mayoría de las células, los telómeros se acortan con cada división. De esta manera, luego de unas 50 escisiones, los telómeros quedan reducidos a nudos minúsculos, por esta razón la célula deja de dividirse y termina muriendo.

Estudios recientes descubrieron que las células malignas cancerosas habían aprendido de alguna manera desactivar el reloj del envejecimiento y se dividían indefinidamente. Este hallazgo condujo a los biólogos a la telomerasa, esta es una enzima muy particular que alarga los telómeros y de esa manera, se podría decir, reajusta el reloj celular.

En el campo de la biología molecular, el estudio de la telomerasa es el que genera mayor interés. Si los biólogos lograsen valerse de esa enzima para contrarrestar la reducción de los telómeros, podrían conseguir detener el envejecimiento o por lo menos retardarlo.

¿Adónde se dirige la revolución genética?

No hay duda que la revolución genética contiene un gran potencial positivo en la producción de mejores fármacos, mejor atención médica y un mayor entendimiento del funcionamiento de los organismos vivos.

Las empresas que están apostando al diagnóstico de enfermedades y sus tratamientos son varias y entre ellas, existen gigantes de la industria química y farmacéutica. Entre estas se encuentra, por ejemplo,

Hoffmann-La Roche la cual conjuntamente Millennium Pharmaceuticals, está trabajando en tratamientos genéticos de la obesidad. También está Myriad Genetics que ya vende pruebas para observar mutaciones genéticas que predisponen a las mujeres al cáncer de senos.

Asimismo, desde hace ya varios años otras tantas han incursionado en la ingeniería genética y han manipulado una cantidad importante de productos agrícolas. DuPont, por ejemplo, ha desarrollado una variedad de soja que produce tres veces más ácido oleico que las variedades más conocidas. Según un estudio publicado en "The Economist" (Julio 1-7, 2000) este proceso ha sido logrado "por el medio paradójico de añadir genes que normalmente resultarían en la degradación del ácido oleico. Pero, puesto que ese gen ya existe en la soja, los dos se anulan mutuamente en un proceso llamado co-supresión." Este proceso logra aceites de mayor estabilidad, y hace que sea superior en la conservación de alimentos así como en usos industriales de lubricación.

Los métodos de identificación de enfermedades y su tratamiento precoz, una vez desarrollados completamente, tendrán, no cabe duda, un precio alto. Prohibitivo para la gran masa humana. Sin embargo, estos procedimientos, por las propias características de la producción en masa exige que se hagan más "democráticos" y alcancen en el tiempo a un mayor número de personas. Tratamientos que hace algunos años sólo eran posibles para los muy ricos, se han hecho más accesibles hoy a una mayor población. Esto lo exige el propio mecanismo de precios del capitalismo que, para su expansión, requiere vender más y, para ello, necesita aumentar la productividad de los procesos y, así, hacerlos más baratos, por lo tanto, en el largo plazo, más accesibles.

El otro rostro

Pero la revolución genética tiene también otra cara. Se podrían adoptar medidas eugenésicas, con el uso de las pruebas genéticas. Jeremy Rifkin afirma: "Queremos bebés perfectos, queremos plantas y animales perfectos, queremos una mejor economía. Aquí no hay ningún mal motivo"

Poco a poco se manipulan diferentes partes del código genético de los organismos vivos. Surgen dos importantes preguntas: si vamos a manipular el código genético, ¿qué criterios establece esta sociedad para determinar cuáles son los genes buenos y cuáles los malos, cuáles los útiles y cuáles los inútiles? Muchas personas también han expresado su preocupación por las consecuencias que pueda tener el trazar el mapa genético, en sus posibilidades de obtener empleo, una promoción, o un seguro.

Observando la complejidad de una célula, constituida por billones de unidades mucho menores, es difícil imaginar las enormes proporciones, tanto económicas como técnicas, que tendría la labor de extender la vida por medios biológicos.

Suponiendo que se llegue a conocer a fondo los componentes básicos de la vida y se tenga la capacidad de manipularlos ¿qué implicaciones económicas tendría crear seres humanos casi perfectos, de salud inquebrantable, y de una longevidad extraordinaria? ¿Podría darse un retorno a una forma particular de esclavismo o simplemente mejoraremos a la humanidad? ■