

I.- INTRODUCCIÓN.

El anuncio realizado el 6 de abril del presente año, por los laboratorios Celera Genomics, comunicando que habían logrado secuenciar el genoma completo de una persona, marcó el inicio de una revolución en el campo científico y tecnológico, que plantea cambios en todos los aspectos de la vida: Proyecto Genoma Humano.

El Proyecto Genoma continua adelante con sus investigaciones en el área publica como privada, con un futuro muy próspero, puesto que será la medicina del mañana, pero salpicado de fuertes críticas y polémicas.

La información que puede obtenerse a partir del genoma humano es enorme. Actualmente sólo hay un 7% de toda la información decodificada, pero hay que tener en cuenta que en los últimos años la recopilación de la misma ha aumentado, estimando su finalización para el 2005. A pesar de que se ha dicho que el genoma humano está descifrado completamente, sólo se ha podido determinar la secuencia del mismo y llevará al menos, según algunos científicos, cincuenta años dar a conocer completamente todos los genes y las funciones que cada uno de ellos realiza, a demás de la relación entre ellos.

El presente trabajo analiza las ventajas y desventajas de dicho proyecto, de acuerdo a los requerimientos de la cátedra de Biología del segundo año de Ciencias.

II.- VENTAJAS Y DESVENTAJAS DEL PROYECTO GENOMA HUMANO.

EL PROYECTO GENOMA HUMANO tuvo sus comienzos en el año 1990 y se basa principalmente en la elaboración de un mapa genético de la especie humana; esto significa el conocimiento de los genes determinando la función y ubicación de cada uno de ellos.

El principal objetivo científico del Proyecto del Genoma Humano sería según sus defensores: a) profundizar en el conocimiento de la historia e identidad del ser humano, b) adquirir conocimientos sobre los factores medioambientales y genéticos que condicionan la predisposición y la resistencia a las enfermedades, la denominada Epidemiología Genética, y c) alentar la creación de laboratorios locales en donde se recojan y analicen muestras genéticas.

Se descubrieron las combinaciones del ADN, es decir del alfabeto genético que lo conforman: la adenina, timina, citocina y guanina (ATCG), que al combinarse en grupos de tres, forman los aminoácidos que contienen la carga informativa del ADN. El ordenamiento de esta información implica descifrar dicho alfabeto, además de determinar que es importante y que no lo es; es decir, a lo que los científicos llaman genoma basura que no es más que el genoma que no tiene información y que solo sirve de soporte para el que si posee dicha información. Esto significa organizar las secuencias que se han tomado desordenadamente y tratar entender cómo y para qué sirven.

Nuestro genoma se puede secuenciar de dos formas, la primera consiste en fragmentar el ADN en dos fases: en la primera se obtienen pedazos relativamente largos, de unas de 150 mil letras de longitud. Los fragmentos más pequeños, producto de una segunda partición, son colocados juntos, de tal manera que las piezas grandes encajen unas con otras en una verdadera labor de engranaje. La segunda forma de secuenciar el ADN es más radical e imprecisa y se conoce con el nombre de escopeta de genoma total; esta forma consiste en separar de un solo golpe el genoma, en 70 millones de fragmentos de forma aleatoria y secuenciar a cada uno de ellos. La dificultad de este método está determinada por el proceso de ordenación, trabajo que se ve facilitado por las supercomputadores que darán a conocer los resultados en un breve plazo de tiempo.

Este proyecto trae consigo la creación de aparatos y de laboratorios capaces de descifrar el mapa genético y el código en el que está escrito del Acido Desoxirribonucleico (ADN) que contiene el material genético de las

células. Se ha observado que cada año los instrumentos utilizados son más potentes y manejables a pesar de la dificultad de encontrar un sistema de representación digital que resulte completamente aplicable a los genes humanos.

Derivado del proyecto Genoma se ha suscitado un debate en la comunidad científica que ha revisado las implicaciones que trae aparejadas el desarrollo del Proyecto Genoma Humano; se puede decir, que se estudian sus ventajas y desventajas.

Se cree que la ciencia contemporánea todavía lleva consigo vestigios filosóficos de los siglos pasados, y que lejos de ser neutral, desde un punto de vista filosófico, está cargada de valores éticos, es decir, morales. Las actitudes filosóficas de muchos científicos establecen una considerable polémica sobre las consecuencias éticas, producidas por el desarrollo del proyecto y la acumulación de información genética resultante. El conocimiento científico y las condiciones que la investigación genética pudieran imponer a la sociedad, podrían ser incontrolables y es posible que la lucha por alcanzar el máximo desarrollo en este tipo de ciencia ponga en peligro los derechos fundamentales de las personas y de las comunidades que participan en el Proyecto del Genoma Humano. En estos momentos es imposible indicar cuáles serán las consecuencias de dicho proyecto y cómo afectará el derecho a la intimidad de las personas y de las sociedades que deseen proteger el conocimiento de su pasado, presente y futuro, especialmente cuando dicho conocimiento pueda constituir una amenaza para el orden social, religioso y cultural de las mismas. Una de las principales disyuntivas éticas recae sobre los posibles transplantes de órganos (quien da el tejido, se lo quitamos a quién), y si podemos o no manipular genéticamente al ser humano.

Por otra parte, así como se ve afectado el interés de las naciones, los viejos prejuicios contra las personas enfermas o discapacitadas, junto con el deseo de liberarse de la carga económica y social que supone cuidar a dichas personas, pueden servir muy bien para eliminar a personas con discapacidades heredadas (aborto e infanticidio) y anular las disposiciones legales concebidas para proteger los derechos a la confidencialidad, la intimidad y el igual acceso a niveles razonables de atención sanitaria. Es posible que la información sobre poblaciones y grupos concretos resulte tentadora para ser utilizada en pro de la eficiencia social. Disponer de más información simplemente puede ofrecer más posibilidades de que se cometan violaciones de derechos humanos en todo el mundo, junto con un deseo de tener una población libre de personas con graves minusvalías heredadas. Un ejemplo cotidiano: discriminar a quien dar un empleo o a quien no; en síntesis, se podría usar la información genética con fines de lucro, fines inmorales o inescrupulosos.

Uno de los beneficios que trae el manejo de estos datos genéticos en la Ingeniería Genética, es la posibilidad de modificar los genes que provocan las enfermedades, conociendo su función y así evitar algunas de las tres mil enfermedades genéticas catalogadas hasta la fecha. El doctor Juan Marques director médico de Aventis, señala recientemente: Buscamos las características individuales que aumentan la eficiencia de determinadas medicinas, optimizar su uso y crear nuevos productos a partir del conocimiento genético. Por tal razón donde habrá un impacto a corto plazo e interesante para el público es en la Farmacogenética, que intenta aplicar los conocimientos de genética para evaluar la sensibilidad individual a un determinado tratamiento. Otro aporte es la factibilidad de conocer el perfil biográfico de una persona a través del análisis de sus genotipos.

Un beneficio del análisis del genoma humano lo representa la posibilidad de recuperar, guardar y reproducir genotipos de especies extintas o que están por extinguirse. Luigi Cavalli-Sforza, genetista de la Universidad de Stanford, se dio cuenta que muchas poblaciones aborígenes desaparecerán en poco tiempo y con ellas se perderán sus genes. Por esta razón, este genetista encabeza un movimiento científico internacional para rescatar ese patrimonio genético que desaparece día a día.

El hecho de poder descifrar el genoma humano completo es de mucha importancia desde el punto de vista evolutivo, porque podemos determinar si nuestros genes tienen alguna información en común con otras especies. Tomando en cuenta que ya se descifró por completo el genoma de la drosophila (mosca del vinagre), podemos determinar las similitudes y diferencias entre el genoma de otras especies y el humano, ya que en su

evolución ambas deben tener un punto en común. Con la determinación del genoma humano, la ciencia no busca crear un Frankenstein u otros monstruos, porque se han tomado controles y la manipulación del material genético sólo sería adecuado para fines específicos o enfermedades críticas. La capacidad de los científicos de responder por sus actos, es parte de esos controles pero es aquí donde entra en juego el interés por reclamar como propio lo que se supone es patrimonio de la humanidad. Se debe señalar que resulta contradictorio en muchos casos el interés de la ciencia con la realidad. Ejemplo de lo señalado, resulta lo siguiente: la Declaración Universal sobre Genoma Humano es figurado, puesto que su artículo número cuatro establece: El genoma humano en su estado natural no puede dar lugar a beneficios pecuniarios, pero hay que observar lo establecido con respecto a las patentes y cabe preguntar cuál es el estado natural si la sola extracción o inclusión de un medio químico, cambia ese estado natural, lo cual tiene un valor de cambio.

Dada la importancia que tiene este proyecto, en Venezuela, en el Instituto Nacional de Higiene se constituyó el Grupo Genoma, cuyo objetivo es analizar el impacto en el país desde el punto de vista de las regulaciones o leyes referentes a investigaciones genéticas.

III.- CONCLUSIONES

El Proyecto del Genoma Humano es muy beneficioso para la ciencia, pero también cabe destacar el gran riesgo que hay en el mismo. Esto se debe a la importancia y el valor de la información, ya que el uso que se le podría dar no siempre sería positivo o beneficioso. Se sintetiza a continuación las conclusiones del presente trabajo:

- El Proyecto Genoma representa un hallazgo científico y tecnológico al mismo tiempo que una revolución económica.
- Conocer la secuencia de los genes permitirá enfrentarse a enfermedades y deficiencias del ser humano.
- Este avance podría ser usado contra minorías en razón de sus condiciones físicas, sociales y económicas.
- Resulta indispensable el control y responsabilidad por parte de los científicos para evitar la discriminación y violación de algunos derechos humanos, al trabajar con los nuevos descubrimientos genéticos.
- Existe la posibilidad de manipulación, pero lo más importante es que se podrá avanzar en el campo del conocimiento humano de una forma absoluta.

BIBLIOGRAFIA

- BARQUINERO, Jordi y Antonio Salgado. Terapia Genética. La Nueva Frontera. Barcelona-España, Áncora, 1994.
- COPERIAS, Enrique M. Operación Genoma. Muy interesante, Bogotá, Editora Cinco, 2000. Año 15, N° 178.
- LEE, Thomas F. El Proyecto Genoma Humano. Barcelona, Gedisa, 2000.
- Juan Marques. En el futuro cercano será posible evitar el cáncer con una inyección. En: El Nacional, Caracas, 2000. (29/10/2000. p. C/2).
- [www. nhgri.nih.gov](http://www.nhgri.nih.gov).
- [www. gene. ucl. ac. uk / hugo/](http://www.gene.ucl.ac.uk/hugo/)

INDICE

I.– Introducción.....	1
II.– Proyecto Genoma Humano.	2
• Ventajas y desventajas del Proyecto.	
III.– Conclusiones.	8
IV.– Bibliografía.....	9
V.– Anexos.....	10

Juan Marques. El Nacional, 29/10/2000. p. C/2