

“Deberíamos secuenciar el genoma de 20.000 personas en diez años”

Habla con la misma naturalidad de chips, arrays y petabytes que del exoma, el epigenoma o la citología genética. Pone la misma pasión al referirse a los logros ya conseguidos como a los retos de futuro. Xavier Estivill coordina el programa Genes y Enfermedades del CRG (Centro de Regulación Genómica), es miembro del Consejo de Dirección del CIBERESP y cofundador de QGenomics, una empresa surgida a raíz de la excelente labor del CRG.



XAVIER ESTIVILL

Programa Genes y Enfermedades,
CRG (Centro de Regulación Genómica),
cofundador de QGenomics

« Tenemos que decidir si seguimos invirtiendo
en turismo y construcción o lo hacemos en conocimiento »»

Tú eres genetista molecular. ¿En qué se diferencia tu trabajo del de otros genetistas?

Está la genética clínica, que lo que hace es clasificar a los enfermos; hay genetistas que se dedican a estudiar el desarrollo o las poblaciones; está la antropología genética y yo me dedico a la genética molecular humana, el nivel más básico del funcionamiento y las alteraciones dentro de las moléculas, es decir, en los genes.

Y todo ello aplicado a las enfermedades.

Exacto. A las enfermedades humanas comunes, complejas, como el Alzheimer, el Parkinson, las enfermedades psiquiátricas en general, de las que todavía sabemos muy poco de cómo y por qué se producen. Y lo hacemos mirando y comparando los genes, el RNA, el epigenoma... de diferentes personas, con y sin la enfermedad.

Una tarea titánica, a juzgar por las cifras. Producen vértigo.

Sí. Hay que tener en cuenta que tenemos 3.000 millones de letras de información en el genoma, en

cada célula de cada tejido de cada órgano. Y, además, que esta información puede variar muchísimo no sólo entre diferentes personas, sino dentro de un mismo individuo, que consta de muchas formas distintas.

La evolución de la genómica ha sido espectacular en los últimos años, comparable al de la informática.

Comparable, no: ha estado íntimamente ligada. La genómica de hoy día no se puede entender sin la informática. Hasta hace unos años nos limitábamos a mirar unos pocos genes, ahora podemos estudiar el genoma entero. Un avance tan espectacular no se ha producido en ningún otro ámbito de la medicina. Dejando aparte el diagnóstico por la imagen y el de la mecánica, asociado a la cirugía, ninguna otra disciplina ha experimentado una revolución tan brutal como la genómica.

Y tan brutal. A ver si tenemos suficiente espacio para las cifras.

Cada investigador del CRG necesita 10 Terabytes de capacidad de datos, pero teniendo en cuenta

los proyectos de futuro, calculamos que harán falta 10 Petabytes en los próximos dos o tres años. Todas las previsiones han quedado desfasadas. Además necesitamos una capacidad de computación muy alta, del orden de 500 Gb de memoria RAM. Sólo la información que manejamos del genoma de un individuo supone ya 300 Gb. Y nuestra intención es secuenciar el genoma de 20.000 personas en la próxima década.

¿Por qué 20.000 personas?

20.000. O 30.000, si es posible. Significa tener suficiente información para poder ir a las bases moleculares de las enfermedades comunes. Tardaremos décadas en analizar toda esa información pero ahora es el momento de recogerla y guardarla. Puede significar el gran salto en investigación que permita a la industria farmacéutica desarrollar nuevos fármacos. Porque, desengañémonos, la industria farmacéutica hace años que no saca al mercado medicamentos nuevos para tratar enfermedades psiquiátricas, por ejemplo. Tratan síntomas, pero poco más. Y la investigación básica debe promoverla el Estado. Eso lo han entendido muy bien en Estados Unidos y en otros países europeos.

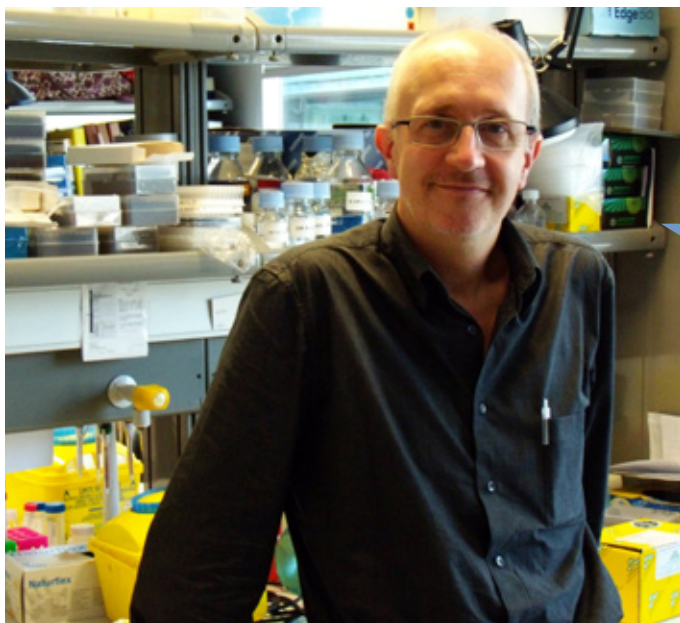
¿Tan importante es?

Es lo que están haciendo los países desarrollados, Estados Unidos y Gran Bretaña, por ejemplo. Hasta que no haya la inversión adecuada no nos podremos considerar un país desarrollado científicamente hablando. El CRG participa del proyecto gEUVA-DIS, que se pone en marcha en octubre, para hacer precisamente eso: secuenciar el genoma de 20.000 individuos, a efectos de diversas enfermedades. Está financiado por la Unión Europea y engloba a una veintena de instituciones. Es el más ambicioso desde el punto de vista de la práctica clínica y es en gran parte el futuro de la epidemiología que se hace en el Ciber. Sinceramente, dudo que la financiación pública ayude mucho, así que habrá que buscar fondos privados.

¿Por qué lo dices?

Hay dinero para hacer cosas, pero hay que ver si queremos seguir invirtiendo en turismo y construcción o en conocimiento. Secuenciar el genoma de 20.000 personas puede costar alrededor de 100 millones de euros, aproximadamente lo que cuesta un tramo de autovía de 15 a 20 kilómetros. No será fácil.

« Genoma: 3.000 millones de letras. 300 Gb de memoria.
500 Gb de RAM. 10 Tb por cada investigador, hoy; 10 Pb en el futuro »



« a partir del año que viene
empezaremos a desarrollar nuevos chips
que ayuden a diagnosticar enfermedades
metabólicas, cardiovasculares... »

Entonces, ¿cómo os las apañáis de momento?

Con lo poco que tenemos. Aunque el CRG ha ido invirtiendo en equipos informáticos, resultan insuficientes. En este terreno todavía vamos en patinete. Y eso que estamos hablando del edificio donde se supone que se hace más genómica de toda España. Hay muchos informáticos pero cada institución, y hay siete, va por su cuenta y no estamos optimizando recursos. Por no hablar de las comunicaciones, del ancho de banda. En este sentido, los cibernéticos están muy bien sobre el papel. Les falta mejorar la fuerza y las ventajas de la red, pero están en el buen camino.

Aun así el CRG está a la vanguardia mundial

Hay que estar orgullosos, sin duda alguna. Hemos sido capaces de atraer investigadores muy potentes de todo el mundo ofreciendo algo que no se da en muchas partes, un paquete para empezar y hacer investigación a nivel competitivo. Lo que pasa es que el modelo se puede estropear fácilmente, recortando recursos o inversiones. No nos olvidemos tampoco de la epidemiología que se hace en el IMIM, y sobre todo en el CREAL: es investigación de primera línea con la que encajamos y nos complementamos.

Eres miembro fundador de Qgenomics. ¿Qué hace concretamente?

La idea básica es que Qgenomics hace la traslación práctica, clínica, que el CRG no puede hacer porque su misión es desarrollar sólo investigación básica. De momento hemos desarrollado chips que mejoran muchísimo el diagnóstico prenatal y postnatal pero a partir del año que viene empezaremos a secuenciar partes específicas del genoma para diagnosticar enfermedades metabólicas, cardiovasculares...

No me hago a la idea. Cuando oigo la palabra chip pienso en placas de ordenador con circuitos integrados.

Viene a ser eso, en vez de una placa de ordenador nosotros tenemos un soporte físico de cristal o de otro material, sobre el cual hay miles de moléculas que interrogan, examinan muchísimas regiones del ADN de una persona. Para hacernos una idea, es como si hiciéramos una foto desde la Luna. Antes, con la citología genética, el cariotipo clásico, veíamos un mapa de los continentes. Con nuestros chips y con la secuenciación podemos ver, no ya

ciudades o barrios, sino entrar dentro de las habitaciones. Ésa es la diferencia de resolución.

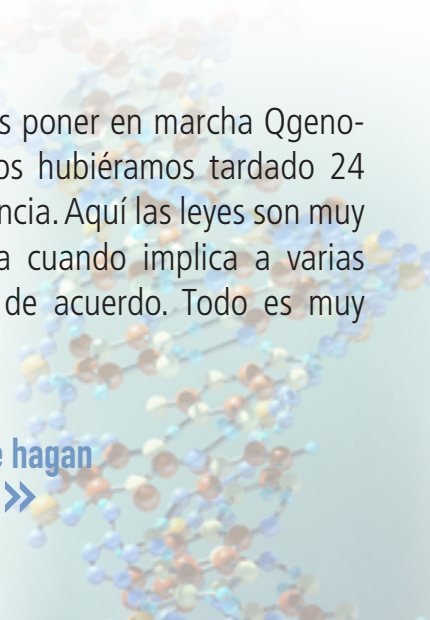
¿No es un contrasentido que los avances del sector público los explote una empresa privada?

De momento no hay beneficios económicos y en caso de que los obtuviera, está estipulado que una parte de esos beneficios retornen al CRG y a la UPF como parte de la inversión realizada. No es un contrasentido: la misión exclusiva de las instituciones públicas de investigación es hacer investigación. Nada más. La traslación útil, médica o tecnológica, la deben hacer empresas. Es la manera de retornar esos beneficios a la sociedad. Lo ideal sería que hubiera más. Mal nos iría si no existieran. En los otros países también funciona así. ¿Sabes cuál es la diferencia?

No. ¿Cuál?

Nos costó casi dos años poner en marcha Qgenomics. En Estados Unidos hubiéramos tardado 24 horas. Es la única diferencia. Aquí las leyes son muy complejas, más todavía cuando implica a varias instituciones, ponerlas de acuerdo. Todo es muy complicado.

« Deberían surgir más empresas como Qgenomics, que hagan la traslación práctica de lo que se está investigando »»



¿Qué estás leyendo?

CLARA MENÉNDEZ

Por placer

"Blink. The power of thinking without thinking", de Malcolm Gladwell.

"Moral disorder", de Margaret Atwood.

"El club de la miseria", de Paul Collier.

"Una biografía de Indira Gandhi".

Por trabajo

Artículos y tesis doctorales

XAVIER ESTIVILL

Por placer

"The Book Thief" de Markus Zusak.

MARINA POLLÁN

Por placer

"So big" de Edna Ferber.

Por trabajo

"El olvido que seremos" de Héctor Abad Faciolince.

PEDRO GALLO

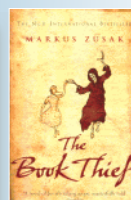
Por placer

"El respeto", de Richard Sennett.

Por trabajo

Informes y artículos científicos

"Growing unequal?" Es un informe técnico de la OCDE



Salón de lectura

