



Desvelado el «lado oscuro» del

► Un macroestudio internacional resuelve los enigmas que planteó el genoma humano. Los resultados prometen revolucionar la Medicina

PILAR QUIJADA
MADRID

Cuatro revistas científicas, entre ellas «Nature» y «Science», dedican más de 30 artículos al proyecto Encode, el relevo del Genoma Humano y uno de los más importantes del National Human Genome Research Institute, que se inició en 2003 y acaba de con-

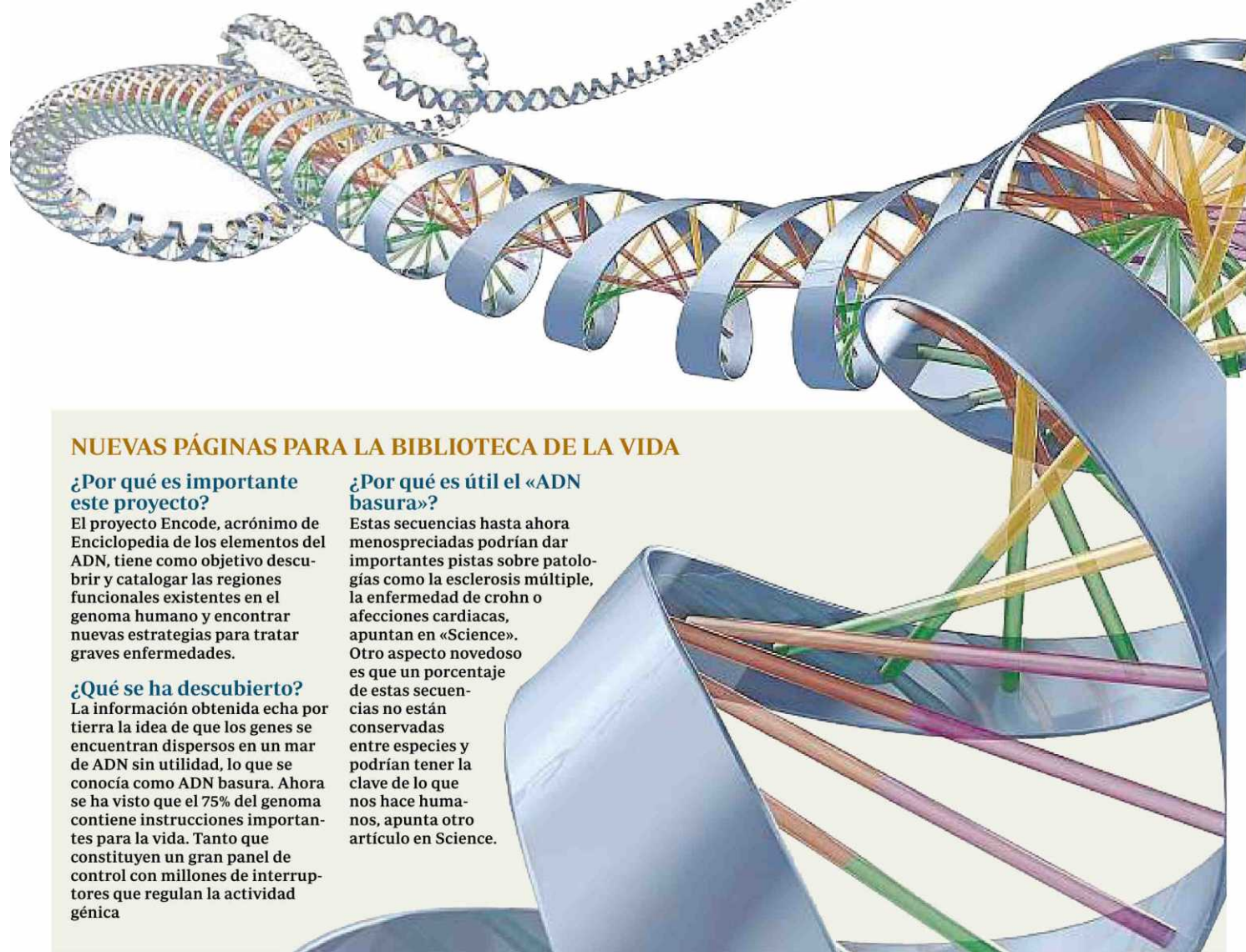
cluir. Su objetivo: interpretar el genoma humano, uno de los retos del siglo XXI, así como aplicar los resultados al campo de la Salud.

En 2007 se publicaron los resultados de la fase piloto de Encode, analizando solo el 1% del genoma, y ya hubo sorpresas. Ahora, se ha extendido a la totalidad del genoma, accesible a bajo coste gracias a las técnicas de secuenciación masiva. Entre las principales conclusiones está la de derribar la idea

de que los genes se encuentran dispersos en un mar ADN sin ninguna utilidad, lo que se conocía como «ADN basura». En realidad, el 75% del genoma contienen instrucciones importantes para la vida.

Aunque una parte de las instrucciones contenidas en el material genético están destinadas a producir ARNs mensajeros, que sirven de molde para fabricar proteínas, hay otra clase de mensajeros que intervienen en la regulación de los genes. Estas moléculas denominadas «ARN no codificantes» funcionan como interruptores que determinan cuándo se encienden y apagan los genes y están adquiriendo cada vez mayor relevancia en el abordaje de diversas patologías, como el cáncer.

«Hemos encontrado que una gran parte del genoma está implicada en controlar cuándo y dónde se producen las proteínas, más allá de simplemente fabricarlas», señalaba Ewan Birney, coordinador del proyecto e investigador del Instituto Europeo de Bioinformáticos de Hinxton (Inglaterra), en una rueda de prensa celebrada ayer en el Museo de Ciencia de Londres. Estas secuencias hasta ahora menospreciadas podrían dar importantes pistas sobre patologías como la esclerosis múltiple, la enfermedad



NUEVAS PÁGINAS PARA LA BIBLIOTECA DE LA VIDA

¿Por qué es importante este proyecto?

El proyecto Encode, acrónimo de Enciclopedia de los elementos del ADN, tiene como objetivo descubrir y catalogar las regiones funcionales existentes en el genoma humano y encontrar nuevas estrategias para tratar graves enfermedades.

¿Qué se ha descubierto?

La información obtenida echa por tierra la idea de que los genes se encuentran dispersos en un mar de ADN sin utilidad, lo que se conocía como ADN basura. Ahora se ha visto que el 75% del genoma contiene instrucciones importantes para la vida. Tanto que constituyen un gran panel de control con millones de interruptores que regulan la actividad génica

¿Por qué es útil el «ADN basura»?

Estas secuencias hasta ahora menospreciadas podrían dar importantes pistas sobre patologías como la esclerosis múltiple, la enfermedad de Crohn o afecciones cardíacas, apuntan en «Science». Otro aspecto novedoso es que un porcentaje de estas secuencias no están conservadas entre especies y podrían tener la clave de lo que nos hace humanos, apunta otro artículo en Science.



genoma

de Crohn o afecciones cardíacas. Otro aspecto novedoso es que un porcentaje de estas secuencias no están conservadas entre especies y podrían tener la clave de lo que nos hace humanos.

En total, los datos recolectados en más de un millón y medio de experimentos llevados a cabo en el marco de Encode, si se imprimiesen sobre un mural toda la información obtenida, mediría 16 metros de alto y 30 kilómetros de largo, un «auténtico festín de datos genéticos», disponibles en Internet. Toda una revolución genómica que el tiempo se encargará de poner en su lugar y que a los investigadores les costará digerir.

El proyecto Encode, acrónimo de Enciclopedia de los elementos del ADN, tiene precisamente por objetivo descubrir y catalogar las regiones funcionales existentes en el genoma humano y descubrir otra perspectiva que permita nuevos abordajes terapéuticos, como la que ahora

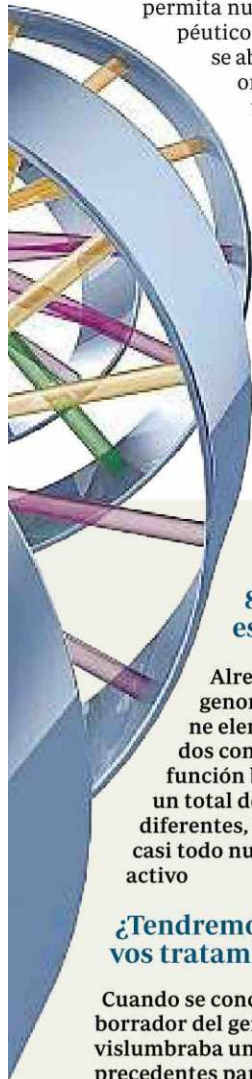
se abre al constatar que el origen de muchas patologías podría estar en ese ADN hasta ahora poco valorado, que según el proyecto genoma se cifraba en el 98,5% del total. El Encode es un proyecto financiado por el National Institutes of Health (NIH) y el National Human Genome Re-

search Institute (NHGRI) estadounidenses, en el que participan, más de 400 investigadores pertenecientes a 32 grupos de investigación de 5 países, entre los que se encuentra el Centre de Regulació Genòmica (CRG) de Barcelona.

Nuevos interruptores

«El ARN es el producto primero de la decodificación de las instrucciones del genoma. La secuencia de ADN es la misma en todo el organismo, y es precisamente el ARN el que establece la diferencia entre las células de los distintos tejidos. Y la forma en que se producen estas moléculas no es tan simple como se pensaba», explica a ABC Roderic Guigó, investigador participante en el estudio, del Centro de Regulación Genómica de Barcelona. Como ejemplo de esta complejidad cita los ARN quiméricos, que se forman a partir de regiones diferentes situadas incluso en distintos cromosomas. El grupo de Guigó, en colaboración con Alfonso Valencia, de Madrid, han aportado a Encode el mapa de los ARNs presentes en los distintos tipos celulares investigados.

Un equipo de investigadores de la Universidad de Washington ha encontrado que el 24,4% de las variaciones genéticas asociadas con enfermedades autoinmunes como la diabetes tipo 1, la artritis reumatoide o el lupus se encuentran en lugares que se unen a un conjunto concreto de moléculas que intervienen en la regulación que sacan a la luz una importante red implicada en la regulación de las enfermedades autoinmunes.



Alrededor del 80% del genoma está activo

Alrededor del 80% del genoma humano contiene elementos relacionados con algún tipo de función bioquímica, hasta un total de 120 funciones diferentes, lo que significa que casi todo nuestro genoma está activo

¿Tendremos acceso a nuevos tratamientos?

Cuando se concluyó el primer borrador del genoma humano, se vislumbraba una capacidad sin precedentes para controlar la vida e incluso se soñaba con alcanzar un mundo libre de enfermedades y sin envejecimiento. Sin embargo, aunque supuso un avance espectacular en la investigación biológica,

no produjo muchas herramientas para tratar con eficacia las enfermedades. Ahora puede llegar ese momento.

¿Cuál ha sido la participación española?

El Centro de Regulación Genómica de Barcelona en colaboración con Alfonso Valencia, de Madrid, han aportado el mapa de los ARNs presentes en los distintos tipos celulares investigados. Y estos ARNs son los responsables de la formación de los tejidos.

¿Y ahora comprendemos todo el genoma?

Aún queda mucho trabajo y muchas páginas de este libro de la vida por descubrir. De momento, solo tenemos una foto fija del proceso. Una página más del conocimiento.