

Secuenciar NUESTRO GENOMA

HACE 20 años secuenciar el genoma de un ser vivo costaba tal cantidad de dinero que solo las grandes potencias podían permitírselo (2700 millones de dólares). Un lustro después, casi cualquier país podía hacer el esfuerzo económico necesario. Cinco años más tarde, esta posibilidad llegó a laboratorios especializados dotados del sofisticado equipamiento adecuado.

Finalmente, en los últimos cinco años hemos asistido a la creación de empresas que ofrecen la secuenciación parcial o total de nuestro código genético a precios relativamente asequibles (desde los 100 a los 2000 €). Está claro que este servicio ha dejado de ser un lujo prohibitivo y quizá sea el momento de animarnos a que secuencien nuestro genoma.

¿QUÉ ES SECUENCIAR UN GENOMA?

Como supongo que muchos recordaréis de las clases de Biología del colegio, los seres vivos estamos compuestos por células (en el caso de los seres humanos, por

billones de células) y todas esas células vienen con un pequeño manual de instrucciones que es el ADN (ácido desoxirribonucleico). El ADN suele estar empaquetado en forma de cromosomas en el núcleo de esas células.

Otro aspecto que también es muy conocido es la forma de doble hélice del ADN, descubrimiento por el que Watson y Crick obtuvieron el premio Nobel en Medicina en 1962 (olvidándose de dar crédito a su colaboradora Rosalind Franklin, cuyas contribuciones fueron indispensables para llegar a esos resultados, pero murió sin el reconocimiento que merecía).

Esa doble hélice es una cadena muy muy larga de nucleótidos (adenina→A o uracilo→U, timina→T, citosina→C y guanina→G) que son como los bits del código genético. Así, por ejemplo, si tenemos una cadena como GAU (Guanina+Adenina+Uracilo), se creará una molécula de ácido aspártico. Con varias de estas moléculas, se forman las proteínas y, a partir de ellas, casi cualquier componente de un ser vivo. A cada parte de la cadena de nucleótidos que codifica un producto funcional (por





ejemplo, una proteína) la denominamos gen, por lo que nuestros genes no son más que los fragmentos de nuestro ADN que sirven para fabricar las partes que componen todo nuestro cuerpo.

La mayoría de las células que componen nuestro cuerpo tienen el libro de instrucciones completo, por lo que bastaría con una pequeña muestra de saliva, sangre o un tejido para poder tener todo nuestro ADN. Como lo más fácil es enviar una pequeña muestra de saliva, este suele ser el método empleado. Una vez que el laboratorio tiene una de nuestras células, puede extraer el ADN, desenrollarlo y secuenciar cada uno de los nucleótidos que lo componen formando una hilera gigantesca de ellos del tipo AGCTGCAGATCGAATCG... que almacenará en un disco duro de varios terabytes.

En ese genoma está toda la información necesaria para construir cada una de nuestras células que acabarán formando cada uno de nuestros órganos y sistemas (nervioso, circulatorio, respiratorio, etc.).

¿SECUENCIAMOS TODO EL GENOMA?

Como este proceso es costoso y el almacenamiento de todo el genoma ocupa una cantidad considerable de espacio en los discos duros de los servidores de las empresas que se dedican a secuenciar genomas, muchas de ellas no secuencian el genoma completo.

El genoma de un organismo puede dividirse conceptualmente en dos: el que codifica las proteínas (los genes) y el que no las codifica. En el caso de los humanos (al igual que ocurre en otras muchas especies), solo una

pequeña fracción del genoma codifica proteínas. Solamente el 1,5 % del genoma humano codifica proteínas (unos 20.000 - 25.000 genes). Por eso muchas secuenciaciones se limitan a esa parte del genoma o a otras más específicas como a grupos de genes concretos.

¿Tiene sentido entonces secuenciar todo el genoma? Si nos lo podemos permitir económicamente,

sí. Los expertos en genética se han dado cuenta durante los últimos años que el modelo que hemos mencionado antes de que los genes tienen las secuencias necesarias para crear cada parte de nuestro cuerpo, no es del todo cierta. Las últimas investigaciones a este respecto apuntan a que hay parte del genoma que no codifica ninguna molécula, pero modifica el comportamiento de genes que sí que lo hacen. Es como si tuviéramos un libro de instrucciones con un montón de páginas que aparentemente no sirven para nada, pero que en las páginas donde sí hay

instrucciones claras, hay referencias a otras páginas (por ejemplo: si a su lavadora se le enciende el piloto rojo, siga las instrucciones de la página 354). Incluso si las páginas de la 200 a la 300 estuvieran llenas de símbolos sin sentido, al arrancar una de ellas podría ocurrir que

la página 354 pase a ser la 353 y, por tanto, llevemos a cabo un procedimiento diferente.

No tengo del todo claro si con este ejemplo os he liado aún más, pero el resumen es que idealmente deberíamos secuenciar y almacenar todo nuestro genoma para aprovechar todas las aplicaciones de esta técnica. Si eso no es posible, quedarse con los genes más importantes

para nuestra salud, debería ser prioritario.

En el próximo artículo repasaremos algunas de las aplicaciones más importantes de tener nuestro código genético secuenciado, pero también os advertiremos de los posibles inconvenientes que la digitalización de nuestro genoma puede acarreararnos a nosotros o a nuestros familiares.

Como sucede con casi todos los nuevos servicios que se apoyan en técnicas de minería de datos y almacenamiento en la Nube, las posibilidades para el bien son amplias y crecientes, pero una vez que hayamos subido nuestro genoma a la red, ya no habrá manera de sacarlo de ahí... De todas formas, el próximo mes veremos algunas propuestas para protegerlo de terceras personas.

Cuando el laboratorio tiene una de nuestras células, puede extraer el ADN, desenrollarlo y secuenciar cada nucleótido que lo componen, formando una hilera gigantesca del tipo AGCTGCAGATCGAATCG... que almacenará en un disco duro.