



## La última generación de secuenciadores avvicina la era de la genómica personal

23 de diciembre de 2008, 09:29 PM

Redacción Internacional, 24 dic (EFE).- Los últimos avances en biotecnología, que han marcado científicamente 2008, nos acercan un poco más a la era de la genómica personal, una nueva etapa en la que será posible leer de arriba abajo qué dice nuestro genoma por unos cuantos miles de euros.

En los tres últimos años se han desarrollado plataformas de secuenciación basadas en una tecnología de última generación -la tecnología de secuenciación masiva en paralelo-, mucho más rápidas, más precisas y, sobre todo, mucho más baratas.

Actualmente un equipo de este tipo cuesta alrededor de los 400.000 euros y puede leer hasta diez millones de pequeños fragmentos de DNA en varios días, un proceso que se prolonga durante algunas semanas si lo que hay que secuenciar es un genoma humano entero, formado por tres mil millones de piezas (los pares de bases).

Con este precio, la tecnología de secuenciación, dicen los expertos, se ha democratizado; lo que hasta hace muy poco estaba al alcance de los bolsillos de unas cuantas instituciones, ahora lo pueden explotar médicos e investigadores en sus propios laboratorios.

Ya no es impensable estudiar centenares e incluso miles de genes de un individuo para poder diagnosticar una enfermedad genética compleja o bien evaluar su predisposición a padecerla.

Las aplicaciones de esta tecnología en el campo de la biomedicina ya han empezado a dar frutos. En noviembre, la revista británica "Nature" anunciaba la secuenciación del genoma de una paciente con leucemia mielode aguda (un tipo de cáncer en la médula ósea) y el hallazgo de ocho variantes en el ADN de las células cancerosas hasta ahora no relacionadas con esa enfermedad.

La investigación está revelando la gran cantidad y tipos de variantes que existen entre los genomas de los individuos.

Representan menos del 1%, pero son las diferencias que nos hacen únicos: definen los rasgos físicos que nos son propios, el riesgo a desarrollar determinados trastornos y también el modo en que respondemos a nuestro entorno y a los medicamentos.

El conocimiento del genoma y sus múltiples variantes ha traído consigo el nacimiento de la farmacogenómica, una disciplina con la que se pretende conquistar el campo de la medicina personalizada en la que se tenga en cuenta la información individual grabada en el ADN.

Por ejemplo, una nueva comparación entre los genomas de J. Craig Venter y James D. Watson publicada este año en la revista "Clinical Pharmacology and Therapeutics" mostró que Watson es portador de varias mutaciones en genes metabólicos que lo insensibilizan a los efectos de la codeína y otros fármacos que se emplean para tratar problemas del corazón, la psicosis y la depresión.

Estas variantes son mucho más frecuentes entre la población asiática que entre la caucásica, a la pertenecen Venter y Watson, así que, aún siendo los dos blancos, cada uno responde a la medicación de un modo completamente diferente. Así, cada vez está más claro que el color de la piel no proporciona una información relevante desde un punto de vista terapéutico.

Sí es importante, en cambio, saber de antemano qué diferencias existen entre los genomas de personas de distintos grupos étnicos, es decir, qué variantes genómicas se deben a la evolución de la especie, para poder distinguirlas de las variantes de susceptibilidad, explica a Efe Lauro Sumoy, responsable del grupo de análisis genómico del desarrollo y enfermedades en el Centro de Regulación Genómica en Barcelona.

En este sentido, 2008 se ha cerrado con la presentación de dos proyectos a gran escala y los primeros resultados. En abril, el Proyecto Genoma Personal (PGP), conducido por George M. Church, genetista de la Harvard Medical

School, y pensado inicialmente para secuenciar y hacer públicos los genomas de diez voluntarios, recibió la aprobación para ampliar el estudio hasta los 100.000. En octubre, se colgaban en la red los diez primeros ([www.personalgenomes.org](http://www.personalgenomes.org)).

Por su parte, el Consorcio Internacional de Secuenciación del Genoma Humano anunciaba en junio el lanzamiento del proyecto 1.000 Genomas, y en octubre publicaba en "Nature" las secuencias de dos personas de grupos étnicos distintos al caucásico: el de un nigeriano de etnia Yoruba y el de un chino de etnia Han.

La idea de que en un futuro los fármacos estén adaptados a las necesidades de nuestro genoma ya no es ninguna insensatez. Las nuevas metodologías de secuenciación que están por venir, hoy en fase de desarrollo, prometen en 5-10 años poder leer un genoma humano completo en 15 minutos, apunta Sumoy.

Antes de que la medicina personalizada sea una realidad, los científicos deberán aprender a manejar la inmensa densidad de información que contienen los genomas y comprender lo que dicen; a día de hoy lo que se conoce de ellos es mucho menos que lo que queda por descubrir, concluye el investigador. EFE

---

Copyright © 2008 EFE.

Copyright © 2008 Yahoo! Todos los derechos reservados.

[Normativa de Confidencialidad](#) - [Condiciones del Servicio](#) - [Sobre Yahoo!](#) - [Ayuda](#)