

EM2 / CIENCIA

TECNOLOGÍA GENÉTICA

Una empresa californiana lanza el primer instrumento para obtener la secuencia de ADN completa de un ser humano en un día y por menos de 800 euros, lo que abre la puerta a la medicina personalizada

Secuenciar el genoma, versión 'low cost'

MIGUEL G. CORRAL / Madrid

El Proyecto Genoma Humano ha sido una de las iniciativas científicas internacionales más ambiciosas de la Historia. Deshacer la madeja de ADN que guarda la información genética del ser humano costó más de 3.000 millones de dólares (unos 2.300 millones de euros) y 13 años de trabajo de un consorcio que implicó a miles de científicos de todo el mundo desde 1990 hasta el año 2003.

Pero fue un proyecto del siglo XX. Los avances de la tecnología son despiadados cuando atropellan de forma brutal cualquier logro científico en cuestión de meses. La imagen del presidente estadounidense Bill Clinton rodeado por Craig Venter y Francis Collins, los padres de las iniciativas privada y pública, presentando el primer borrador del genoma humano en el año 2000 no es ya más que una de las fotografías viejas que componen el collage de la historia de la ciencia.

Una compañía californiana acaba de anunciar que ha diseñado una máquina capaz de obtener la secuencia completa de ADN de cualquier ser humano en 24 horas y por menos de 800 euros. La noticia ha agitado a más de un laboratorio de investigación genómica y acerca un poco más la promesa de la medicina personalizada que vino de la mano del proyecto genoma humano, pero que no ha llegado nunca a despegar. Ahora, lleva semanas o meses secuenciar un genoma humano completo y cuesta entre 4.000 y 8.000 euros.

La lentitud y el elevado precio de estos instrumentos, que cuestan entre 400.000 y 600.000 euros, han limitado la secuenciación del genoma humano a unos pocos laboratorios y han dificultado mucho la investigación de nuevas dianas que sirvan para aplicar fármacos específicos para un determinado genoma.

Las máquinas que se usan en la actualidad están basadas en tecnología óptica. Sin embargo, el nuevo secuenciador Ion Proton, lanzado por la empresa Life Technologies, se basan en el desarrollo de nuevos semiconductores y cuesta cerca de 100.000 euros, una quinta parte que los instrumentos ópticos.

«Con la tecnología de semiconductores que tenemos en el mercado se identificó el brote alemán de *E. coli* que mató a más de 20 personas este verano en un par de horas», explica a EL MUNDO Mark Stevenson, presidente de Life Technologies. «Ahora, seis meses después, tenemos un chip 1.000 veces más potente y capaz de secuenciar un genoma humano completo en casi la misma cantidad de tiempo».

El propio Stevenson reconoce que la utilidad médica de un instrumento como esta máquina del genoma de 800 euros no será inmediata. «Tendrá importantes aplicaciones como, por ejemplo, en el diagnóstico personalizado», expli-

ca Stevenson, «pero en la actualidad sólo estamos empezando a ver estas utilidades médicas».

Otros colegas científicos coinciden con el presidente de la compañía en que la prometedora medicina personalizada está aún en la infancia. «La tecnología siempre va más rápido que la aplicación», asegura Luis Serrano, director del Centro de Regulación Genómica de Barcelona, a este diario. «Para la aplicación de fármacos específicos para portadores de determinados genes que conocemos hoy en día, no hace falta descifrar el genoma entero. Pero si se abarata la secuenciación de genomas enteros y el tiempo para obtenerlos, puede suponer un impulso importante para la medicina personalizada».

En la actualidad, se sabe que hay genes ligados al desarrollo de ciertos tipos de cáncer, como los BRCA 1 y 2, cuyas portadoras tienen un 80% de probabilidades de padecer cáncer de pecho. Y también se ha comenzado el uso de fármacos diferentes en algunas enfermedades en función de la carga genética del paciente. Pero aún no existe una utilidad médica real para quien tenga en sus manos su secuencia genética completa.

Sin embargo, los investigadores sí creen que pueda tener una aplicación a largo plazo en enfermedades causadas por el efecto de varias mutaciones repartidas por el genoma. «A largo plazo se empezarán a estudiar enfermedades que no se podían investigar por lo caro que resulta tener suficientes mues-



La nueva máquina que secuencia ADN. / LIFE TECH.

REDUCCIÓN DE COSTE

El nuevo aparato cuesta 100.000 euros, una quinta parte que las máquinas actuales

Tiempo

Se tardará lo mismo en obtener un genoma humano que lo que se tarda hoy en secuenciar una bacteria

LAS APLICACIONES

Tendrá utilidad para la ciencia forense, los biocombustibles o la ingeniería genética

Un chip más potente

Los aparatos utilizados hasta hace unos meses para descifrar las secuencias genéticas usaban tecnología óptica. En cambio, la clave de la máquina del genoma de 1.000 dólares está en un pequeño chip basado en el desarrollo de los semiconductores. Estos nuevos materiales han permitido reducir el coste final de la máquina, el precio de obtención de una secuencia concreta y el tiempo invertido para ello. Batir la barrera de los 1.000 dólares era una de las metas marcadas tras la publicación del genoma humano, pero estos nuevos materiales han abierto la puerta del genoma de 100 dólares. «Que seamos capaces de desarrollar una máquina que abarate los costes hasta alcanzar el genoma de 100 dólares dependerá de cómo avance la tecnología de los semiconductores», dice el presidente de Life Technologies, Mark Stevenson. Y el precio no es cuestión baladí. Las aplicaciones de un secuenciador rápido y barato van desde la ingeniería genética, hasta la investigación forense o el desarrollo de biocombustibles. Pero que se pueda extender su uso y abrirse a todo tipo de laboratorios y empresas de innovación depende de lo accesible que sea para la comunidad científica. La máquina se comenzará a distribuir a mediados de año y dispondrá de dos chips diferentes: uno para descifrar pequeñas secuencias de ADN y otro para genomas completos.



tras como para sacar conclusiones estadísticas», dice Luis Serrano.

«El precio, la velocidad y la precisión son elementos clave en el uso de la secuenciación del ADN para el descubrimiento de enfermedades genéticas y para su utilidad clínica», afirma Richard Lifton,

catedrático del Departamento de Genética de la Facultad de Medicina de Yale. «Los avances tecnológicos de este nuevo instrumento prometen un cambio en la investigación y en las aplicaciones clínicas».

Otros investigadores recuerdan lo lejos que se veía este objetivo en

tiempos del Proyecto Genoma Humano. «Un genoma por 1.000 dólares era una quimera, sólo unos pocos años atrás», asegura Richard Gibbs, director del Centro de Secuenciación Humana del Baylor College of Medicine. «El genoma de 1.000 dólares en menos de un

día ni siquiera estaba en el radar, pero va a transformar las aplicaciones clínicas de la secuenciación».

ORBYT.es

>Vea hoy en Orbyt el videoanálisis de José Luis de la Serna.