

¿ES INTELIGENTE MODIFICAR NUESTRO GENOMA?

escrito por Ricardo Campuzano | 9 de abril de 2021

The image is a screenshot of a news article from the website SINC (Servicio de Información Científica). The article is titled "Tras veinte años estudiando el genoma, aún no sabemos cómo funciona" and is attributed to Roderic Guigó, a bioinformatician at the Center for Genomic Regulation (CRG) in Barcelona. The article discusses the discovery of the first draft of the human genome in 2001, published in *Science* and *Nature*, and how it has revolutionized our understanding of biology and medicine, particularly in the field of cancer. The article mentions that Roderic Guigó and his then-student, Josep Abril, were the only Spanish scientists who participated in the project. The screenshot shows the article's title, author information, a brief summary, and social media sharing icons.

OTRAS ESPECIALIDADES MÉDICAS

Roderic Guigó, bioinformático en el Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona

“Tras veinte años estudiando el genoma, aún no sabemos cómo funciona”

En 2001 se publicaron dos artículos, en *Science* y en *Nature*, que marcaron un hito en la historia de la humanidad. En ellos se presentaba el primer borrador del código en el que están escritas las instrucciones de la vida. Su consecución revolucionó nuestra comprensión de la biología y ha permitido avances importantes en ámbitos de la medicina como el cáncer. El bioinformático Roderic Guigó y su entonces estudiante de doctorado Josep Abril fueron los únicos españoles que participaron en el proyecto.

📄 © | 📧 📱 📺

El día de hoy, traigo una excelente entrevista como base para desarrollar el tema en cuestión. ¿Es inteligente modificar nuestro genoma? En esta entrevista que citaré al final del artículo, se explica de manera clara, el porque no estamos en condiciones de editar o modificar nuestro genoma en palabras de uno de los pioneros de la materia.

La entrevista fue realizada a el bioinformático Roderic Guigó, coordinador del Programa de Bioinformática y Genómica del Centro de Regulación Genómica ([CRG](#)) de Barcelona, y profesor de la

Universidad Pompeu Fabra (UPF). Este científico español participó en el proyecto de secuenciación del genoma humano y fue uno de los cerebros clave en lograr lo que fueron los primeros pasos en la decodificación del genoma.

Antes de dar un vistazo la entrevista, es necesario aclarar algunos puntos para resolver la pregunta central del artículo.

ALGUNAS GENERALIDADES SOBRE LA GENETICA HUMANA

El genoma o “código genético” humano es totalmente entendible como si de un código de computadora se tratase. Tan asimilable o equiparable es la idea y mecanismo de funcionamiento, que estas dos áreas pueden ser combinadas tanto en la realidad como en la teoría, para ser entendidas.

De hecho, ya varios equipos de científicos han creado “[discos duros](#)” o “[medios de almacenamiento de datos](#)” en paquetes de ADN para guardar archivos de video, audio y datos, como si fuera una memoria USB convencional.

Así mismo, podemos entender como funciona el código a través de la lógica informática en forma de analogías.

A pesar que ya sabemos que tenemos 20.000 genes que codifican proteínas, en realidad el genoma involucra mucho mas material genético del que estos genes representan.

Cuando entraron a decodificar el genoma humano, los científicos se encontraron con una cantidad de “material genético basura” (códigos que no codifican proteínas), el cual al principio se creyó que era “inservible”.

A pesar de que con el pasar del tiempo, se han descubierto mas y mas funciones dentro de ese “material genético inservible”, [hay algunos científicos que afirman](#) acerca de la existencia un pequeño porcentaje de este material que no sirve para nada en lo

absoluto, que esta ahí por simple cuestión de [“caos, azar o error”](#). En realidad pienso que solo después de muchísimo tiempo o tal vez nunca, sepamos la realidad acerca de esto.

El código genético es tan grande, complejo e interrelacionado, que pretender el entenderlo y dominarlo en su totalidad, es como querer entender todas las interrelaciones físicas y magnéticas que gobiernan el universo cósmico a nuestro alrededor. Así de grande es la tarea.

Si aun no conocemos ni un 10% del fondo de los mares de nuestro planeta, y nos parece una tarea casi imposible llegar algún día a explorar cada rincón de éstos, podríamos decir de manera “poética” que conocer el genoma humano por completo equivaldría a un reto 1 millón de veces mayor que explorar la totalidad de los mares.

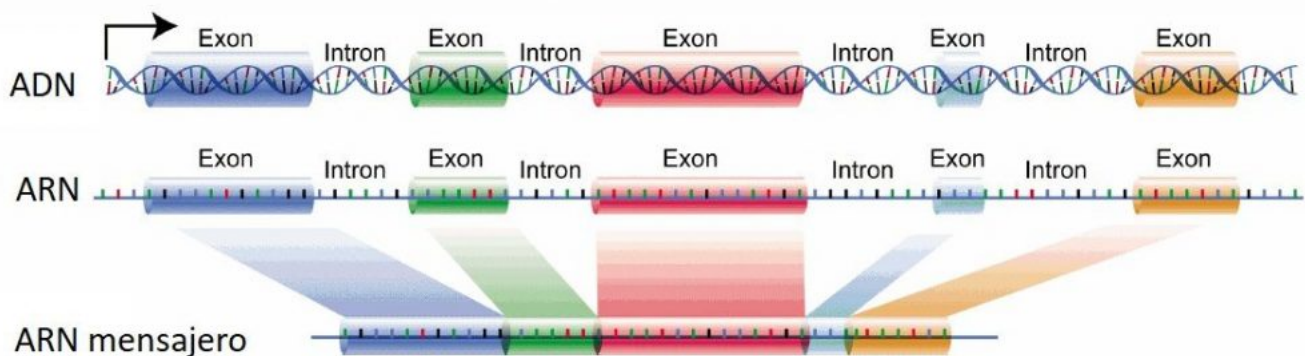
QUE ES Y PARA QUE SIRVE UN GEN?

Según el diccionario de Oxford un gen puede ser entendido como “Partícula de material genético que, junto con otras, se halla dispuesta en un orden fijo a lo largo de un cromosoma, y que determina la aparición de los caracteres hereditarios en los seres vivos.”.

En [Wikipedia](#) (a pesar de ser “wikipedia” el concepto esta bien explicado, no hay que satanizarlo todo...) encontramos un fragmento bastante sencillo claro y acertado que explica con detalle: [“Molecularmente el gen es una secuencia de nucleótidos](#) contiguos en la molécula de ADN (o de [ARN](#) en el caso de algunos [virus](#)) que contiene la información necesaria para la síntesis de una [macromolécula](#) con función [celular](#) específica, es decir, vinculados al desarrollo o funcionamiento de una función fisiológica. Generalmente estos productos son proteínas, previo paso por [ARN mensajero](#) (ARNm), pero también [ARN no codificantes](#), como [ARN](#)

ribosómico (ARNr), ARN de transferencia (ARNt) y muchos otros con funciones reguladoras o cuya función se va conociendo poco a poco.”

Para explicarlo mejor, podemos decir que un “gen” es un pedazo de código que se encarga de expresar un rasgo o función. Está constituido por fragmentos de “código codificante” o “exones”, seguidos por pedazos de “material genético basura” (llamados “intrones”), hasta que llega en la línea otro “pedazo de código codificante” o “exon”.



WIKIMEDIA COMMONS

En el proceso de producción de proteínas, los intrones son “filtrados y desechados”, mientras que los exones son traducidos y empaquetados finalmente en los que conocemos como ARN mensajero o ARNm. Este ARNm es el que utiliza la célula como “molde” o “plano” para fabricar las proteínas, anticuerpos o lo que necesite.

¿QUE ES EL ADN, ARNm, Y QUE TIENE QUE VER CON LAS PROTEINAS Y ANTICUERPOS?

Para responder esta pregunta usando la analogía informática, podemos decir de manera sencilla que el ADN es el código madre para almacenamiento a largo plazo. Como un “disco duro de computadora que guarda información a lo largo del tiempo”.

Para producir las proteínas o realizar cualquier función fisiológica, este ADN es “traducido” a un código fuente de transición” conocido como “ARN”. (Puede entenderse como un código interno de computadora para enviar datos dentro de sus componentes “cache” o “memoria RAM”).

Este ARN luego es “comprimido” o “empaquetado” en forma de ARNm (el cual solo tiene los “exones” o “líneas codificantes”), el cual va a los ribosomas como un “plano de instrucciones” para fabricar las proteínas, anticuerpos o a otros lugares según lo que requiera el organismo en el momento. Ni siquiera sabemos cuales y como se realizaran esas funciones de “regulación”, entre otras desconocidas.

Los anticuerpos son un tipo especial de proteínas, y son los que se pretenden modificar por terapias genéticas tipo ARNm para “fortalecer la inmunidad”.

Es una falacia decir que si modificas el ARNm no estas modificando el ADN, pues ambos son intercambiables y traducibles. Si modificas uno, estas modificando al otro “indirectamente”.

LA INMENSIDAD Y COMPLEJIDAD DEL CODIGO GENETICO

Al momento de inferir como se activan o inactivan los genes, como se expresan en cada tipo de célula, y como se codifican miles de cosas que NO SON PROTEINAS en el cuerpo, los científicos terminaron por entender que ese “código basura” o como se le suele llamar “ADN no codificante”, es el que en realidad codifica todas estas variables (y muchas otras no mencionadas, o que ni siquiera conocemos).

El “código basura” [representa el 75% de todo el genoma humano](#).

Es decir, solo conocemos un 25% que corresponde a los que codifican las proteínas y otras cosas como ARN de transferencia

o ARN ribosomales.

Además de todo ello, se ha descubierto que los rasgos o características fenotípicas (formas físicas o fisiológicas expresadas en el cuerpo) pueden ser poligénicas o monogénicas. Es decir, un solo rasgo puede ser codificado por un solo gen o por varios que se unen.

Un ejemplo de un [rasgo poligénico](#) puede ser la [estatura humana](#), ya que es influenciada por múltiples genes en diferentes posiciones que afectan en una u otra manera la estatura final del individuo.

Por otro lado están los [rasgos monogénicos](#), los cuales son codificados por un solo “pedazo de código” o “gen”, el cual es heredado de padres a hijos, ejemplo de ello es tener los [ojos azules](#). Se puede decir en una manera “Simplificada” que los [rasgos monogénicos son los que siguen las leyes de Mendel](#).

Esta característica de los genes que les permite codificar por “si solos” (rasgos monogénicos) o en “equipo” (rasgos poligénicos”), no es exclusiva. Es decir, un gen puede por si solo codificar un aminoácido, mientras que en conjunto con otros genes puede codificar una proteína diferente o una función fisiológica o rasgo determinado. Ambas cosas a la vez.

Para entender esto, imaginemos que el genoma humano es un “sistema operativo” como “Windows”. Supongamos que dentro del código del sistema existen tres “líneas, códigos o comandos” para crear una ventana y visualizar un texto:

1. “Generar una ventana cuadrada”
2. “Color del fondo de la ventana: Blanco”
3. “Color del texto y el marco de la ventana: Negro”

Con estas tres instrucciones el programa genera una ventana cuadrada, con fondo blanco, y con texto y marco en color negro,

lo que permite una perfecta visualización.

Ahora imaginemos que alguien quiere modificar el color del marco de la ventana a "blanco", lo cual si modifica la línea 3 a "blanco" puede hacer perfectamente. Lo que no tiene en cuenta, es que esta misma línea codifica también el color del texto, el cual pasa a ser blanco.

El resultado es que el texto queda "invisible" pues un texto blanco, sobre un fondo blanco, no se puede ver.

Si la persona que esta modificando el código no conoce la totalidad de las funciones de cada "línea" o "comando", al modificar una sola de estas, puede estar afectando a un conjunto mayor de líneas interrelacionadas que no conoce.

Así mismo sucede con la genética humana. Si modificas "un pedazo de código que aparentemente conoces", puedes estar modificando "conjuntos de códigos mayores" que están íntimamente relacionados con éste sin saberlo. Allí es donde radica el problema de "editar un código del que solo conocemos unas pocas líneas".

¿Es tan inofensivo entonces insertar y cortar líneas en el código de nuestra misma existencia, sabiendo que apenas estamos dando unos primeros vistazos a lo que es el genoma humano?

Me pregunto si los dueños de Microsoft permitirían que un joven de primer semestre de ingeniería informática, se pusiera a jugar alegremente con el código madre de su "Windows"...

En analogía, eso es lo que estamos presenciando actualmente.

Para terminar dejo el Link a la entrevista del bioinformático Roderic Guigó y un pequeño fragmento introductorio:

“Tras veinte años estudiando el genoma, aún no sabemos cómo funciona”

“...¿Qué hay del 98% del genoma que no mostraba vuestro mapa?

Aún no sabemos muy bien cómo funciona. La mayor parte del genoma no codifica para proteínas, no es funcional y al principio se le llamó ‘basura’, porque se pensaba que estaba allí sin función.

Hoy sabemos que no es así. Todas nuestras células tienen el mismo genoma, los mismos genes, y en cambio son distintas unas de otras, las de la piel de las del corazón o las neuronas. Eso implica que, aunque tengan el mismo genoma, no se expresan todos los genes ni al mismo nivel. Así es que una parte de este ADN que no codifica para los genes se encarga de regular cómo se encienden.”

Para leer el artículo original, visita:

<https://www.agenciasinc.es/Entrevistas/Tras-veinte-anos-estudiando-el-genoma-aun-no-sabemos-como-funciona>

**Luego de analizar todos estos datos, vuelve la pregunta
¿Es inteligente modificar nuestro genoma?**

Dejo la pregunta abierta para que cada uno se responda.

RICARDO CAMPUZANO