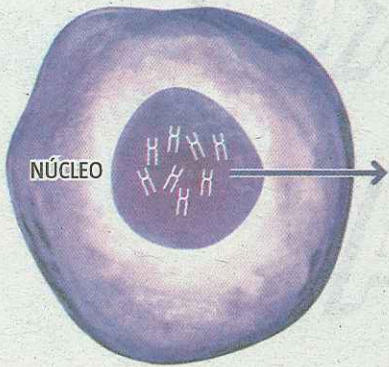


Tendencias

La investigación genética introduce nuevas palabras y conceptos en el lenguaje cotidiano

CÉLULA

Es la única básica de la vida. El cuerpo de todos los seres vivos está formado por células



GENOMA

Es el conjunto de todas las instrucciones genéticas de una célula

Se encuentra, casi en su totalidad en el núcleo de las células organizado en 23 pares de cromosomas



Uno de los cromosomas de cada par proviene del padre y el otro de la madre

CROMOSOMAS

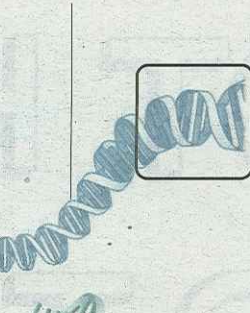
Son estructuras en forma de X compuestas por la molécula de ADN enrollada



Si se desenrollase el ADN de un cromosoma típico alcanzaría unos 5 cm

ADN

Es la molécula en la que está codificada la información genética. Tiene forma de doble hélice. Nombre completo: ácido desoxirribonucleico



ARN

Molécula similar al ADN que sale del núcleo de la célula y regula la producción de proteínas



NUCLEÓTIDOS

Son las piezas básicas con que está construido el ADN. Están formados por tres elementos:

NUCLEÓTIDO

Un grupo químico fosfato
Un azúcar llamado desoxirribosa
Una base nitrogenada



PROTEÍNA

Molécula construida a partir de instrucciones genéticas

Décimo aniversario de la presentación del genoma humano

Doctor, ¿me analiza el genoma?

Los resultados de la investigación genómica empiezan a beneficiar a los pacientes

JOSEP CORBELLA
Barcelona

El paciente, de 40 años, acudió a la consulta del cardiólogo Euan Ashley, de la Universidad de Stanford (EE.UU.), para saber si podía morir de un ataque cardíaco fulminante como le había ocurrido a su sobrina de 19 años. Le contó que no era el primer caso de la familia, aunque sí el más joven.

Al padre del paciente le habían diagnosticado una enfermedad coronaria a los 59 años, un aneurisma de aorta a los 64 y taquicardia paroxística a los 69. Su tía había muerto a los 61 del corazón. A una de sus primas le habían diagnosticado una cardiopatía a los 48... ¿Cree que a mí también me podría ocurrir, doctor? ¿Hay manera de saberlo?

El doctor Ashley le hizo un electrocardiograma, una ecografía cardíaca y una prueba de esfuerzo. Lo habitual en estos casos. Pero además le hizo una prueba que no es habitual, y que es el motivo por el que este caso fue presentado como pionero el 1 de mayo en la revista médica *The Lancet*. Le analizó el genoma.

Los resultados del análisis mostraron que el paciente efectivamente tiene tres raras alteraciones genéticas relacionadas con un mayor riesgo de muerte súbita. Una cuarta alteración que puede explicar los repetidos casos de enfermedad coronaria en su familia. Una quinta alteración que indica que el paciente probablemente no responderá al tratamiento con clopidogrel, uno de los fármacos anticoagulantes más comunes. Por el contrario, el análisis del genoma indica que

CASO PIONERO

Médicos de California han descubierto que un paciente tiene riesgo de muerte súbita

EL ANÁLISIS SE ABARATA

Secuenciar el genoma de una persona pronto costará menos de mil dólares

AÚN DEMASIADO COMPLEJO

Los médicos aún no saben interpretar los resultados de los análisis genómicos

EL DATO

Faltan especialistas en genómica

■ "La genómica va a cambiar la manera de practicar la medicina", advierten los investigadores Roderic Guigó y Xavier Estivill, del Centre de Regulació Genòmica. Sin embargo, "no tenemos personal sanitario formado ni lo estamos formando". La genómica, afirman, "debería enseñarse en la carrera de Medicina como se ha empezado a hacer en otros países".

responderá bien a los fármacos para bajar el colesterol y que le conviene medicarse con dosis bajas del anticoagulante warfarina.

"Nuestros resultados sugieren que la secuenciación del genoma completo puede aportar información útil para pacientes individuales", concluyen Ashley y su equipo en *The Lancet*.

Han hecho falta diez años para llegar hasta aquí desde que se presentó la primera secuencia de un genoma humano el 26 de junio del año 2000. "Es una revolución de la medicina que supera el descubrimiento de los antibióticos", proclamó entonces el primer ministro británico, Tony Blair. "Hemos aprendido el idioma con el que Dios creó la vida", añadió el presidente de EE.UU., Bill Clinton. Fue un día de superlativos. Pero han tenido que pasar diez años para que se empiece a secuenciar el genoma de pacientes individuales.

Una de las dos razones por las que los genomas todavía no se analizan de manera rutinaria en los hospitales es el precio. En los años noventa, secuenciar una cantidad de ADN equivalente al genoma de una persona costaba unos 3.000 millones de dólares. Hoy día, el precio se ha reducido a unos 3.000 dólares. Es un millón de veces más barato, pero sigue siendo un precio excesivo para un análisis rutinario.

Sin embargo, el precio no es la razón más importante. El problema principal es que "aún no sabemos interpretar la información del genoma", explica Roderic Guigó, bioinformático del Centre de Regulació Genòmica (CRG) y coautor de la secuenciación de aquel primer genoma que se presentó en el año 2000. "El genoma

de una persona aporta mucha información; pero no tenemos ni idea de lo que significa la mayor parte de esta información".

Xavier Estivill, también investigador del CRG, reconoce que "hace diez años subestimamos la complejidad del genoma". Por ejemplo, se pensó que comparar

los genomas de personas enfermas con los de personas sanas desenmascararía los genes de enfermedades complejas como la diabetes o la arteriosclerosis, pero, una vez hechos los análisis, estos genes no han aparecido.

Otro ejemplo: se ha descubierto en esta última década que gran



Preparando el ADN. En el Centre de Regulació Genòmica, con muestras de ADN para analizar

