

Aniversario de la publicación de su estructura en revista Nature:

# Al cumplir 60 años, el ADN deja atrás varios mitos y se acerca al consumidor

La lectura del genoma cambió incluso la representación que se tenía del gen, desde un trozo unitario de ADN al de una entidad que puede estar fragmentada en distintos lugares.

SEBASTIÁN URBINA

Desde que por primera vez se descubrió la estructura en doble hélice del ADN, ese largo hilo que contiene los genes con las instrucciones necesarias para la vida, la idea que se tiene de él se ha modificado en forma radical.

Este cambio se produjo, principalmente, a raíz de la lectura del genoma humano que se anunció en junio de 2000. "El gen, por ejemplo, se pensaba que era un trozo secuencial de ADN, pero ahora sabemos que puede ser discontinuo y que un gen único puede estar distribuido en distintos lugares en el ADN", explica la doctora Gabriela Repetto, directora del Centro de Genética Humana de la Facultad de Medicina de Clínica Alemana-UDD.

Otra idea muy afianzada era que el ADN estaba constituido en su mayor parte por los genes. Al leerse el genoma se vio que, por un lado, los genes no eran los más de 100 mil que se creía, sino que solo 20 mil. "Esto es equivalente al 1,5 a 2% del ADN, mientras que

el restante 98% se consideraba inútil, o como la prensa lo llamaba, 'basura'. Pero ahora sabemos que su rol es fundamental, ya que regula la expresión de los genes para que se expresen en forma coordinada", dice el doctor Andrés Couve, director del Instituto Milenio de Neurociencias Biomédicas.

## Fin del determinismo

Pero quizás el concepto que más cambió es el referido al determinismo, de que el ser humano es lo que está escrito en sus genes. Hoy se sabe que la información de los genes se puede expresar o silenciar, dependiendo de los estilos de vida de la persona, es decir, es algo dúctil. "Esto significa que hay una interacción entre los genes y el ambiente, lo que hoy se conoce como epigenética", dice la doctora Repetto.

El doctor Alexis Kalergis, director del Instituto Milenio de Inmunología e Inmunoterapia, destaca que "han ocurrido muchos cambios en poco tiempo. Las bases de datos genéticas son mucho más completas, complejas y sofisticadas", explica. Además, según dice, hoy estas investigaciones producen una gran cantidad de resultados en un tiempo mucho menor.

Si leer el primer genoma demoró cerca de ocho años, hoy esto se hace en uno a dos días. Y si el costo del primero fue de US\$ 1.000 millones, a fines de este año se estima que costará mil dólares.

"Esta reducción de los costos ha acercado la genética al consumidor. Algo que antes era propiedad de los científicos y médicos, ahora está disponible directamente para las personas", afirma



Un técnico trabaja en uno de los laboratorios dedicados a leer el genoma en busca de mutaciones que pueden causar enfermedades.



Francis Crick, británico que participó en el descubrimiento.



James Watson, el descubridor estadounidense.

## Algunas polémicas de la genética

El conocimiento aportado por el genoma humano también despierta preocupación. Es el caso del diseño de guaguas, es decir, la posibilidad de elegir las características del futuro hijo o hija. El primer paso en ese sentido es el diagnóstico genético pre-implantacional, que se ha usado para que padres portadores de una enfermedad hereditaria elijan un embrión libre de esta condición para ser implantado. Otra polémica se ha producido con la creación de vida artificial a nivel de bacterias, lo que es visto como un peligroso ejercicio de jugar a ser Dios.

Repetto. En su opinión la genética se ha democratizado. "Hoy puedo hacerme un test de saliva y conocer mis factores de riesgo para determinadas enfermedades", añade esta académica.

Esto permite a la gente tomar decisiones más autónomas y al médico dar mejores indicaciones. Si alguien tiene un riesgo mayor de desarrollar un cáncer de colon, deberá realizarse con más frecuencia chequeos médicos y colonoscopías, así como reducir la cantidad de carne en su dieta. Si su genoma habla de un mayor riesgo de enfermedad cardíaca, deberá hacer más ejercicio y tomar medicamentos para disminuir el colesterol.

Otro examen de ADN que se ha masificado es el que permite saber si un medicamento hará su efecto en un paciente o si es necesario recetarle uno alternativo. Este mismo examen informa con qué velocidad la persona metaboliza los fármacos, lo que permite ajustar las dosis a lo que cada cual necesita.

Según el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de EE.UU., hoy se hace necesario que las personas aprendan más sobre estas materias, ya que en algún momento de sus vidas, más temprano que tarde, tendrán que tomar decisiones relacionadas con su información genética.

La información necesaria para que exista vida se encuentra en esta estructura conocida como ADN.