

Impacto científico del Proyecto Genoma Humano (PGH) en biología y medicina²

Desde el punto de vista científico dos aspectos biológicos relacionados al conocimiento de los primeros resultados del proyecto genoma humano han resultado muy novedosos. Por una parte, se estima que alrededor del 97 % del genoma no correspondería a genes, es decir, que no se ha identificado un producto de estas secuencias y solo un 3 % de la información genética representaría a los genes que se expresan en algún producto. En otras palabras, el 97 % del genoma no tendría función conocida. Por otra parte, la comparación entre el genoma de dos personas distintas arroja un 99,9 % de similitud genética, lo que permite invalidar el concepto biológico de raza. Además, la información del PGH revela que existe una homología muy alta con el genoma de monos, ratones y otros mamíferos, lo que ha permitido abordar estudios sobre las relaciones evolutivas del hombre con otras especies.

En medicina, el impacto ya producido y el que se está generando progresivamente se refiere a una nueva concepción de la medicina, más preventiva que la actual medicina eminentemente curativa. El conocimiento de la constitución genética de una persona podrá ayudar a prevenir el desarrollo de enfermedades futuras no solo de afecciones genéticas, sino que incluso de afecciones de causa ambiental como, por ejemplo, el conocimiento de genes de susceptibilidad para enfermedades infecciosas. En un futuro no muy lejano el actual perfil bioquímico será muy probablemente reemplazado por un “perfil genético”.

La información obtenida por el PGH ha permitido el desarrollo de sofisticados tests o pruebas de diagnóstico genético incluso utilizando microchips de ADN, que en la actualidad ya pueden diagnosticar hasta 10 000 mutaciones. Estos tests pueden aplicarse a personas ya enfermas o a aquellas que todavía no han desarrollado una particular afección genética, o sea, un diagnóstico presintomático. También pueden aplicarse para el estudio de células del feto o del embrión. Finalmente, el PGH contribuirá al desarrollo de nuevos fármacos, que permitan un tratamiento individualizado, ajustado a cada paciente, de acuerdo con su constitución genética.

² Adaptado de Santos, M. (2006). Manipulación genética de seres humanos. *ARS Medica Revista de Ciencias Médicas*, 9(1), pp. 58-65. Recuperado de <https://doi.org/10.11565/arsmed.v35i2.178>