

## COMPRENSIÓN DE TEXTOS - ACTIVIDADES (CLASE 11)

**Texto de referencia: “Diez años del genoma humano. Promesas rotas y hallazgos inesperados”**

☞ Lea con atención el texto que se le propone y luego resuelva las consignas de selección múltiple que se le presentan a continuación. Fundamente su elección (tanto de opción correcta como de distractores).

### **DIEZ AÑOS DEL GENOMA HUMANO. PROMESAS ROTAS Y HALLAZGOS INESPERADOS**

1. En febrero de 2001, en conferencia de prensa televisada alrededor del mundo, Bill Clinton, entonces presidente de los Estados Unidos, anunció en persona la finalización de la primera fase del proyecto de secuenciación del genoma humano, esto es, del conjunto de toda la información genética de un ser humano. Clinton vaticinó que la lectura de nuestro libro de la vida permitiría encontrar la cura para todas las enfermedades que aquejan a los seres humanos y que, en menos de una década, la medicina personalizada sería una realidad.

El décimo aniversario de esa fecha está por cumplirse y muchos nos preguntamos ¿por qué tantas personas siguen enfrentando diariamente devastadores diagnósticos de cáncer? ¿Por qué aún sabemos tan poco acerca de muchos padecimientos que tienen un fuerte componente hereditario, como la esquizofrenia? ¿Cuándo veremos los beneficios prometidos con la publicación del genoma humano?

2. La secuenciación del genoma humano (es decir, la lectura de cada una de las casi 3000 millones de “letras” químicas que componen las largas cadenas de ADN que lo forman) fue la culminación de años de planeación y una década de cooperación entre científicos y gobiernos de Asia, Europa y América para descifrar los secretos de nuestro genoma. En la ceremonia en que se presentó públicamente, se anunció también una segunda secuencia completa del genoma obtenida por el investigador Craig Venter, quien participó en el proyecto de secuenciación llevado a cabo por un consorcio de instituciones públicas y que, desencantado con la lentitud de sus avances, decidió fundar una empresa privada para el mismo fin.

Si bien la competencia directa de Craig Venter a través de la compañía Celera al esfuerzo público fue controvertida y criticada por numerosos científicos, muchos reconocen que las tecnologías implementadas por Celera (que incluían métodos para automatizar el análisis del ADN y poderosas técnicas computacionales para procesar la información obtenida) fueron de gran ayuda para concluir la secuencia del genoma, que hasta entonces procedía con extrema lentitud. Pero ¿por qué la secuenciación del genoma no ha permitido curar todas las enfermedades que aquejan a la humanidad? Si bien el genoma contiene las instrucciones necesarias para construir todas las proteínas del cuerpo humano, tanto las que son componentes estructurales como las enzimas — catalizadores que facilitan las reacciones químicas dentro de nuestras células—, leer estas instrucciones y saber cómo sus cambios producen enfermedades ha sido más difícil de lo que originalmente se pensó.

### **Relaciones vitales**

3. Muchos hemos oído hablar del genoma, los genes y las proteínas, pero la manera en que se relacionan unos con otros no es tan conocida. El genoma es el conjunto de cromosomas (los humanos tenemos 23 pares) en el núcleo celular. Estos cromosomas son a su vez largas cadenas de ADN. Cada una de nuestras células, con excepción de los glóbulos rojos en la sangre, contiene una copia del genoma. Lo que conocemos como genes son secciones a lo largo de estas cadenas de ADN y contienen las instrucciones para producir una molécula funcional de ácido ribonucleico (ARN). Estas moléculas de ARN son muy parecidas al ADN pero, en vez de formar estructuras de doble hélice como es el caso del ADN, suelen tener una sola cadena. Las cadenas de ARN pueden cumplir funciones en la célula o guiar el ensamblado de la proteína en formación. Todos los seres vivos producen proteínas a partir de la información contenida en sus genes usando cadenas de ARN como

moléculas intermediarias. Cuando ingerimos proteínas de otros organismos (vegetales o animales), éstas se rompen en sus componentes originales, aminoácidos. Los aminoácidos pueden ser, a su vez, aprovechados en la producción de proteínas en el interior de nuestras células.

#### **Obstáculos para leer el libro de la vida**

4. Los problemas para leer y entender el genoma son múltiples. Para empezar, la secuencia publicada hace 10 años estaba incompleta debido a que algunas regiones, donde hay mucha información repetida, dificultan ordenar correctamente los fragmentos de secuencia genética descifrada. La secuencia completa sólo fue publicada tres años después y, regularmente, se reportan modificaciones menores.

Una vez que se tiene la secuencia, identificar los genes —las unidades funcionales básicas dentro del genoma que contienen la información para fabricar todas las proteínas— ha sido un reto, ya que, a diferencia de los genomas de organismos unicelulares e invertebrados, una parte significativa del genoma humano está constituido por secuencias repetitivas que no contienen genes. Encontrar genes a lo largo de la secuencia de los cromosomas se dificulta aún más porque estos suelen estar partidos en pequeños componentes llamados exones. Algunos exones son muy cortos y pueden estar a gran distancia del siguiente exón. Aun los mejores algoritmos para el análisis computacional de secuencias de ADN son incapaces de identificar con certeza todos los genes, por lo que muy probablemente el catálogo del genoma humano continúa siendo incompleto.

Los genes descubiertos a lo largo de las secuencias de ADN nos dicen poco por sí solos acerca de la manera en la que las proteínas que producen interactúan con otras proteínas y demás moléculas en el organismo. La función de una proteína y su localización en el interior de las células depende de cuándo y en qué cantidad es fabricada, de su estructura tridimensional y de sus propiedades químicas. Cada una de nuestras células contiene el mismo material genético. Lo que diferencia a una célula del hígado de una fibra muscular en el corazón, o cualquier otra de los más de 200 tipos celulares de nuestro cuerpo, es el conjunto particular de genes a partir de los que se sintetizan las proteínas. Esta síntesis es un proceso controlado en muchos niveles y difícil de predecir a partir de la simple secuencia genómica.

#### **Ventana al pasado**

5. Además del genoma en el núcleo celular, existe un segundo genoma de mucho menor tamaño en el interior de las células en unas estructuras llamadas mitocondrias. Se ha especulado que el genoma mitocondrial es el vestigio de cuando las mitocondrias eran organismos independientes y que la célula ancestro de todos los hongos, plantas y animales se “comió” al ancestro de las mitocondrias. El genoma mitocondrial es lo que resta de cuando las mitocondrias tenían una existencia independiente.

El genoma contenido en cada ser humano lo liga a cada uno de los demás seres humanos vivos y a sus antepasados más allá de los confines de nuestra especie, hasta llegar al antepasado común de todos los organismos que existen y han existido a lo largo de miles de millones de años. El genoma es transmitido de una generación a otra; en las especies con reproducción sexual la mitad del genoma nuclear proviene de la madre y la otra mitad, del padre. Pero este proceso no es perfecto y, con el paso del tiempo, se van acumulando errores que llamamos mutaciones. Comparando las secuencias de varios individuos de una misma especie, o entre distintas especies, es posible reconstruir las relaciones evolutivas entre ellos, así como calcular el tiempo que ha transcurrido desde que cada par de grupos o especies compartió un ancestro común.

6. La comparación de secuencias de proteínas y genes individuales de una variedad de organismos se ha usado desde hace varias décadas para reconstruir las relaciones entre grupos humanos y de nuestra especie con otros organismos. Sin embargo, la secuenciación del genoma humano, en la que se usó material genético de individuos de distintos continentes, permitió por primera vez concluir inequívocamente que la especie humana moderna es muy joven, evolutivamente hablando, y es originaria de África. Las diferencias raciales son de origen reciente y superficiales en términos

genéticos: cada ser humano que puebla el globo comparte más del 99,9% de su genoma con cualquier otro.

Caracterizar los perfiles de las diferencias genómicas entre grupos étnicos ha permitido construir un mapa cada vez más refinado de las migraciones humanas en sus rutas desde África a todos los rincones del mundo, a lo largo de 60000 años. Incluso, se han podido reconstruir patrones de colonización, como la llegada de los españoles a América, o estructuras sociales rígidas, que dejan marcas indelebles en los genomas de las poblaciones humanas. Por ejemplo, el sistema de castas de la India, donde los individuos deben casarse con miembros de su propia casta, deja marcas genómicas. Estudios de genoma mitocondrial (que se hereda sólo por la vía materna) y del cromosoma “Y” (que sólo se hereda por la vía paterna) en poblaciones de América muestran un patrón de mestizaje asimétrico, donde la incidencia de cromosomas “Y” europeos es mucho mayor a la incidencia de mitocondrias europeas.

El genoma humano y los avances tecnológicos que se derivaron de su secuenciación han permitido estudiar un número cada vez mayor de genomas completos de distintos grupos, incluyendo los de plantas, hongos, bacterias y animales vertebrados e invertebrados. Esto ha permitido crear árboles genealógicos que nos ligan sucesivamente con otros primates, mamíferos, vertebrados, hongos, los demás organismos eucariontes y todos los organismos vivos que han poblado la Tierra a lo largo de, al menos, 3500 millones de años.

### Una caja de sorpresas

7. En última instancia, todo lo que somos está determinado por nuestros genes y nuestra interacción con el ambiente, que modifica los patrones de fabricación de las proteínas codificadas en el genoma. Si bien el impacto de la secuenciación genómica en el tratamiento de muchos de los padecimientos más comunes y devastadores es hoy desafortunadamente limitado, la era postgenómica sí ha revolucionado la manera en que entendemos el funcionamiento de los genes y el genoma en general.

Antes de la secuenciación del genoma humano, el consenso era que el genoma era un repositorio relativamente pasivo de genes que codifican proteínas, cuya actividad era controlada por genes regulatorios cercanos. Pero diversos estudios pronto demostraron que el genoma se encuentra altamente estructurado, y el orden y posición de los genes a lo largo de los cromosomas no es aleatorio, sino que maximiza la adecuada actividad génica para la síntesis de las proteínas.

8. La era genómica ha influido en todas las áreas de estudio de las ciencias de la vida. El uso de tecnologías para medir la actividad de genes a escala genómica es hoy rutinario en un creciente número de laboratorios de investigación. Por ejemplo, la medición simultánea de patrones de actividad de miles de genes ha permitido inferir relaciones entre genes que no habían sido previamente halladas con los métodos experimentales tradicionales. Los estudios de datos genómicos conjuntamente con experimentos con genes y proteínas específicos han permitido identificar genes importantes durante el desarrollo, durante procesos fisiológicos normales así como en enfermedades. Esto ha llevado al desarrollo de pruebas diagnósticas, como en el cáncer de mama, donde la caracterización de los patrones de actividad de genes permite hoy en día seleccionar tratamientos más efectivos para cada mujer.

Curiosamente, así como el genoma ha demostrado la gran similitud entre todas las razas humanas —de hecho, el término “raza” es hoy casi obsoleto—, la medición de patrones de actividad génica ha demostrado extensas diferencias de género en el funcionamiento de los genes activos en el cerebro; tal vez los hombres sí son de Marte y las mujeres de Venus, como dice el famoso libro<sup>1</sup>.

### Mirada al futuro

9. El genoma humano nos ha permitido grandes avances para entender los procesos fisiológicos de nuestro cuerpo y las bases biológicas de un sinnúmero de padecimientos que, en algunos casos, han llevado al desarrollo de procedimientos diagnósticos y tratamientos clínicos ya en uso o en pruebas.

---

<sup>1</sup> *Los hombres son de Marte, las mujeres son de Venus*, del norteamericano John Gray, escrito en 1992.

Sin embargo, estos avances no han llegado a la velocidad esperada. Hoy nos encontramos a las puertas de la era de la genómica personalizada, en la que muy posiblemente será secuenciado el genoma de una proporción significativa de la población. ¿Podemos esperar que las promesas rotas se cumplan en esta nueva década?

**10.** Los últimos años han visto un rápido aumento en el uso de “estudios de asociación” para identificar regiones del genoma relacionadas con una variedad de padecimientos, como la diabetes, la obesidad, la esquizofrenia, la hipertensión, el mal de Alzheimer y el cáncer de mama, e incluso con características de personalidad o inteligencia. Estos estudios se basan en la comparación de millones de fragmentos de información genética, que pueden variar de un individuo a otro o entre grupos de personas con y sin una particular característica o padecimiento. Al utilizar decenas de miles de casos, los estudios de asociación pueden detectar pequeñas diferencias en la frecuencia con que se presenta en la población una variante genética asociada con una característica de interés. Las variantes identificadas de esta manera suelen tener un valor predictivo bajo; es decir que, si un individuo las presenta, su probabilidad de adquirir dicho padecimiento aumenta en menos de 1%. Sin embargo, estas regiones importantes del genoma permiten guiar futuras investigaciones y, en algunos casos, están permitiendo el desarrollo de medicamentos que tendrán un impacto cada vez mayor a lo largo de los próximos años.

El refinamiento de las técnicas de medición de la actividad génica a gran escala ha permitido identificar el origen de distintos tipos de tejidos cancerosos. Se ha encontrado que las células madre son precursoras de muchos de los tipos de cáncer más agresivos e invasivos; anteriormente se pensaba que la mayoría de las células cancerosas se derivaban de células ya diferenciadas. Asimismo, mediante la comparación de perfiles de actividad de muchas muestras provenientes de distintos tipos de cáncer y de tejidos sanos, se podrán desarrollar terapias más modernas.

**11.** La genómica personalizada posiblemente nos lleve a un entendimiento más integrado de los estados de salud y enfermedad, donde las enfermedades se entiendan como perfiles de actividad genética aberrantes o sanos, en lugar de genes aislados. Esta visión integradora puede ser particularmente importante en el estudio de procesos complejos como enfermedades mentales y de comportamiento.

Los procesos de aprendizaje y memoria en el corto y largo plazo dependen de cambios en los patrones de síntesis de proteínas. Dado que los procedimientos actuales para medir patrones de actividad de genes y síntesis de proteínas son invasivos, las aves silvestres se están convirtiendo en modelos animales ideales para estudiar patrones de comportamiento complejo. Las aves son muy diversas y presentan patrones conductuales y de organización social y familiar semejantes a los humanos, los cuales han sido estudiados por los ecólogos. La comparación de los patrones de actividad de los genes en los cerebros de aves silvestres con distintos patrones conductuales podría proporcionar, durante la próxima década, importantes avances en la comprensión de las bases genéticas del comportamiento complejo.

**12.** Los efectos de la secuenciación genómica y sus tecnologías asociadas continuarán creciendo en importancia, tanto en investigación básica como aplicada, y es posible que sus efectos sean más palpables para el público en general. Sin embargo, mientras algunas terapias derivadas de la investigación con técnicas genómicas comenzarán a estar disponibles a lo largo de la siguiente década, es muy posible que no proporcionen curas “milagrosas” en un futuro cercano, ya que muchos padecimientos no se derivan de cambios en la actividad de un gen, sino de muchos genes en conjunto. Las intrincadas interacciones entre los genes dificultan predecir la reacción del resto del sistema en respuesta a los tratamientos. Por ejemplo, algunas estrategias de terapia génica en las que se introduce un gen en el genoma con fines terapéuticos enfrentan dificultades para lograr que el material genético nuevo se inserte en regiones particulares del genoma. No obstante, en los últimos cinco años la terapia génica se ha utilizado exitosamente en el tratamiento de dos individuos con un tipo específico de melanoma (cáncer de piel) y hay pruebas clínicas en marcha para tratar otras enfermedades causadas por una mutación.

**13.** En resumen, y aunque las promesas de la era genómica no se han cumplido a plenitud en su primera década, hay buenos motivos para esperar que pronto se presenten avances que permitan

que, al menos, una parte de las esperanzas que se despertaron hace 10 años comiencen a volverse realidad.

Por Araxi Urrutia Odabachian, en *¿Cómo ves?* Revista de la Universidad Autónoma de México N° 146, enero de 2011, disponible en el URL: <http://www.comoves.unam.mx>

---

Araxi Urrutia Odabachian es licenciada en Psicología por la UNAM. Hizo el doctorado en la Universidad de Bath, Reino Unido, donde actualmente dirige un grupo de investigación en genómica evolutiva.

---

**Vocabulario:**

**aberrantes:** dicho de una cosa que se desvía o aparta de lo normal.

**aleatorio:** que depende de la suerte o del azar.

**algoritmos:** en matemática, lógica o ciencias de la computación y disciplinas relacionadas, son un conjunto de instrucciones o reglas bien definidas, ordenadas y finitas (que tienen fin) que permite realizar una actividad mediante pasos sucesivos que no generen dudas a quien deba realizar dicha actividad.

**castas:** en la India, grupos sociales de una unidad étnica mayor que se diferencian por su rango, que imponen la endogamia y donde la pertenencia es un derecho de nacimiento.

**étnicos:** perteneciente o relativo a una nación, raza o etnia (comunidad humana definida por afinidades raciales, lingüísticas, culturales, etc.).

**obsoleto:** poco usado, anticuado, inadecuado a las circunstancias actuales.

**vaticinó:** pronosticó, adivinó, profetizó.

**vestigio:** huella, ruina, señal o resto que queda de algo material o inmaterial.

---

**CONSIGNAS:**

1. A partir de una lectura integral del texto “Diez años del genoma humano. Promesas rotas y hallazgos inesperados”, este texto es:

- A. Un informe científico.
- B. Un artículo de divulgación científica.
- C. Un ensayo de divulgación científica.
- D. Un panorama actual sobre el genoma.

2. A la luz de la lectura integral del texto, se infiere que la autora en el título:

- A. Sugiere que, aunque no se concretaron las expectativas generadas hace diez años, el estudio del genoma humano ha revelado nuevas perspectivas para las ciencias biológicas.
- B. Sostiene que, diez años después, los avances sobre los estudios del genoma humano para la cura de enfermedades no han llegado con la velocidad esperada.
- C. Advierte que entender el genoma humano, a partir del proyecto de secuenciación del mismo, resultó ser más difícil de lo previsto por los investigadores hace diez años.
- D. Afirma que las promesas del proyecto de secuenciación del genoma humano pueden hacerse realidad después de diez años de investigación.

3. Lea el apartado 1. El conjunto de interrogantes, planteados al finalizar el mismo, son formulados por la autora para:

- A. Cuestionar los pronósticos enunciados por Clinton en la conferencia de prensa de febrero de 2001.
- B. Anticipar algunos aspectos sobre la secuenciación del genoma humano que se desarrollarán a lo largo del texto.
- C. Reproducir algunos cuestionamientos de la comunidad científica acerca de los resultados del Proyecto Genoma Humano.
- D. Introducir su posición en relación a las promesas hechas a partir de la secuenciación del genoma humano.

4. En el segundo párrafo del apartado 2 la autora incluye un paréntesis para:

- A. Introducir una observación sobre la precisión de las tecnologías implementadas por Celera.
- B. Aclarar el concepto de tecnologías avanzadas que implementó Venter en Celera.
- C. Pasar de un tono objetivo a uno subjetivo con una consideración sobre las tecnologías implementadas por Celera.
- D. Agregar información complementaria sobre las tecnologías implementadas por Celera.

5. Lea el primer párrafo del apartado 2. Señale cuál de las siguientes opciones sustituye a la expresión “es decir” sin modificar el sentido del apartado.

- A. por lo tanto
- B. en consecuencia
- C. en definitiva
- D. en otras palabras

6. Teniendo en cuenta el texto en su totalidad, en el apartado 2 la autora cita el caso de Craig Venter para:

- A. Evidenciar la competencia entre las empresas privadas y las instituciones públicas.
- B. Demostrar la lentitud en el avance de la secuenciación del genoma humano.
- C. Criticar los métodos utilizados por las instituciones públicas en la secuenciación del genoma.
- D. Exponer la manera en que se culminó finalmente con la secuenciación del genoma humano.

7. Elija la opción que **NO** expresa la intención de la autora en el apartado 3.

- A. Reformular la información dada en el apartado anterior sobre la secuenciación del genoma humano.
- B. Aclarar conceptos en relación al genoma humano para dar continuidad al tema presentado en el apartado anterior.
- C. Agregar información sobre el genoma y su constitución, enunciada en el apartado anterior.
- D. Incluir definiciones de algunos términos biológicos nombrados en el apartado anterior.

8. Lea el apartado 4. Elija la opción que resume, de forma más adecuada, dicho apartado.

- A. La identificación de los genes constituyentes del genoma humano es un desafío ya que gran parte del genoma está constituida por secuencias repetitivas que no contienen genes.
- B. La interpretación del genoma humano se ve obstaculizada porque la secuencia por sí sola no permite predecir el modo en el que interactúan las proteínas.
- C. La dificultad de ordenar los fragmentos de secuencia genética radica en la cantidad de información repetida que posee el genoma.
- D. El genoma humano es difícil de comprender debido a la información repetida, la dificultad de identificación de los genes y la complejidad del proceso de síntesis de proteínas.

9. Lea los apartados 5 y 6 que responden al subtítulo “Ventana al pasado”. Indique cuál de las siguientes opciones expresa la conclusión a la que llega la autora.

- A. El genoma propio del ser humano lo liga a cada uno de los demás seres humanos vivos y a sus antepasados.
- B. La caracterización de las diferencias genómicas entre diversos grupos étnicos posibilitó la reconstrucción de las migraciones humanas.
- C. La secuenciación del genoma humano permitió la investigación de genomas completos de distintas especies y de sus relaciones.
- D. La comparación de secuencias de proteínas y genes individuales de diversos organismos se usó para la reconstrucción de las relaciones entre grupos humanos.

10. Lea el apartado 6. Cuando la autora afirma que los estudios demostraron que existe un “patrón de mestizaje asimétrico” en poblaciones de América, se infiere que:

- A. La incidencia de cromosomas “Y” europeos es mayor a la de mitocondrias europeas en las poblaciones americanas.
- B. Los genomas de la población americana tienen sus orígenes en el continente africano y fueron reconstruidos a partir de patrones de colonización.
- C. El mestizaje americano es el resultado de los vínculos entre hombres europeos y mujeres originarias.
- D. La población americana es el resultado de un patrón de mestizaje, sin embargo comparte más del 99,9 % de su genoma con el resto de los seres humanos.

11. En el apartado 6 la expresión “indelebles” significa:

- A. accidentales
- B. persistentes
- C. alterables
- D. pasajeras

12. La expresión que inicia el apartado 7, “En última instancia”, se utiliza para:

- A. Continuar con los temas enunciados en los apartados anteriores.
- B. Sintetizar una serie de ideas desarrolladas anteriormente.
- C. Atenuar la conclusión a la que se arribó en el apartado precedente.
- D. Introducir una consecuencia derivada de lo expuesto anteriormente.

13. Lea el siguiente fragmento del apartado 7:

*Si bien el impacto de la secuenciación genómica en el tratamiento de muchos de los padecimientos más comunes y devastadores es hoy desafortunadamente limitada, la era postgenómica sí ha revolucionado la manera en que entendemos el funcionamiento de los genes y el genoma en general.*

La expresión “si bien” puede reemplazarse por:

- A. aunque
- B. no obstante
- C. mientras que
- D. ya que

14. Lea los apartados 7 y 8. Elija la opción que reemplace, de manera más adecuada, el subtítulo que los nuclea.

- A. El tratamiento de enfermedades y las diferencias de género en la era genómica y en la postgenómica.
- B. La genómica y la postgenómica: descubrimientos e influencias en las ciencias biológicas.
- C. Los hallazgos de la genómica y la postgenómica: estructura del genoma y funcionamiento de los genes.
- D. Las proyecciones de la era genómica y postgenómica en la detección de distintas enfermedades y sus tratamientos.

15. Lea el apartado 8. En el segundo párrafo, la autora utiliza los guiones para:

- A. Introducir un comentario personal acerca del uso del término raza en la actualidad.
- B. Desvalorizar el concepto de raza utilizado comúnmente.
- C. Agregar una información poco relevante en relación al uso del término raza.
- D. Introducir una conclusión secundaria sobre la similitud entre las razas.

16. Lea el apartado 9. Teniendo en cuenta el texto en su totalidad, la autora finaliza el apartado con una pregunta con la intención de:

- A. Cuestionar la velocidad con la que aparecen los resultados de las investigaciones sobre el genoma humano y sus aplicaciones en el tratamiento de enfermedades.
- B. Introducir la tesis que sostiene que la era de la genómica personalizada podría curar enfermedades de base genética.
- C. Proporcionar continuidad temática para explicar los avances en las investigaciones que la era de la genómica seguirá desarrollando en el futuro.
- D. Presentar una duda acerca de que la era de la genómica personalizada pueda llegar a cumplir las promesas en el tratamiento de enfermedades.

17. Lea el siguiente fragmento del apartado 10:

*Asimismo, mediante la comparación de perfiles de actividad de muchas muestras provenientes de distintos tipos de cáncer y de tejidos sanos, se podrán desarrollar terapias más modernas.*

La expresión “asimismo” puede reemplazarse por:

- A. además
- B. por eso
- C. entonces
- D. no obstante

18. Lea el apartado 11. En el primer párrafo, la expresión “esta visión integradora” se refiere a:

- A. Los estados de salud y de enfermedad desde la genómica personalizada.
- B. Los perfiles de actividad genética aberrantes o sanos en lugar de genes aislados.
- C. Los procesos complejos de enfermedades mentales y de comportamiento.
- D. Los procesos de aprendizaje y de memoria de corto y largo plazo.

19. Lea el siguiente fragmento del apartado 12:



*Sin embargo, mientras algunas terapias derivadas de la investigación con técnicas genómicas comenzarán a estar disponibles a lo largo de la siguiente década, es muy posible que no proporcionen curas “milagrosas” en un futuro cercano, ya que muchos padecimientos no se derivan de cambios en la actividad de un gen, sino de muchos genes en conjunto.*

Seleccione la opción que agrupa, en forma ordenada, la función correcta que desempeñan los tres conectores resaltados en negrita.

**A.**

- Presentar un enunciado que expresa una concesión respecto a la idea formulada anteriormente.
- Formular dos proposiciones contrarias.
- Introducir la consecuencia de una idea.

**B.**

- Introducir un enunciado que expresa una oposición respecto a la idea formulada anteriormente.
- Enunciar dos proposiciones simultáneas.
- Formular la causa de una idea.

**C.**

- Vincular dos ideas relacionadas con el mismo tema.
- Indicar una relación de temporalidad entre dos ideas dentro de la misma línea del discurso.
- Expresar una relación de finalidad con respecto a la proposición anterior.

**D.**

- Introducir un comentario secundario en relación con el tema principal.
- Presentar un nuevo comentario.
- Señalar la causa de una serie de ideas desarrolladas anteriormente.

**20.** Lea el siguiente fragmento del apartado 12:

*Los efectos de la secuenciación genómica y sus tecnologías asociadas continuarán creciendo en importancia, tanto en investigación básica como aplicada, y es posible que **sus** efectos sean más palpables para el público en general.*

Indique a qué expresión se refiere la palabra resaltada en negrita.

- A.** investigación básica y aplicada
- B.** secuenciación genómica
- C.** secuenciación genómica y sus tecnologías asociadas
- D.** tecnologías asociadas

**21.** En el apartado 12, la autora utiliza comillas en la expresión “milagrosas” con la intención de:

- A.** Introducir una ironía en relación a la suposición de la cura de enfermedades.
- B.** Indicar que el término pertenece a un registro distinto del utilizado en el texto.
- C.** Resaltar una expresión relacionada con la cura de enfermedades.
- D.** Destacar un término usado comúnmente sobre la cura de enfermedades.

**22.** En el apartado 12 la expresión “intrincadas” puede reemplazarse por:

- A. inalterables
- B. constantes
- C. incalculables
- D. complicadas

23. En el apartado 12 se incluye el ejemplo de las estrategias de terapia génica para:

- A. Enunciar que, si bien es cierto que hay avances en las investigaciones con terapia génica, todavía existen obstáculos para asegurar la cura de enfermedades.
- B. Revelar que las terapias no logran insertar el material genético en el genoma como lo esperaban los investigadores.
- C. Anunciar que, aun cuando los investigadores todavía encuentran dificultades, se observan avances en el tratamiento de enfermedades con terapia génica.
- D. Mostrar que los investigadores encuentran obstáculos en los tratamientos de enfermedades por la complejidad de las interrelaciones entre los genes.

24. Indique cuál de las siguientes expresiones **NO** es utilizada por la autora para sustituir a “genoma humano”.

- A. el libro de la vida
- B. ventana al pasado
- C. caja de sorpresas
- D. relaciones vitales

25. Encuentre las correspondencias entre los apartados del texto enumerados en la Columna I y los resúmenes de los apartados enunciados en la Columna II:

**Columna I**

**Columna II**

**Apartado 10**

- a. Esperanzas en relación a los avances de la era genómica.
- b. Resultados de la genómica personalizada y posibilidades de estudio de comportamiento complejo.

**Apartado 11**

- c. Avances de los estudios del genoma: estructuración y funcionamiento de los genes.

**Apartado 12**

- d. Efectos de tratamientos derivados de la investigación con técnicas genómica.

**Apartado 13**

- e. Posibilidades de la era de la genómica personalizada.
- f. Uso de estudios de asociación para la identificación de regiones del genoma humano relacionadas con distintas enfermedades.

Elija la opción que contiene **todas** las correspondencias correctas:

| A          | B          | C          | D          |
|------------|------------|------------|------------|
| Ap. 10 – c | Ap. 10 – f | Ap. 10 – b | Ap. 10 – b |
| Ap. 11 – b | Ap. 11 – b | Ap. 11 – c | Ap. 11 – d |

|            |            |            |            |
|------------|------------|------------|------------|
| Ap. 12 – d | Ap. 12 – d | Ap. 12 – a | Ap. 12 – a |
| Ap. 13 – f | Ap. 13 - a | Ap. 13 - f | Ap. 13 – e |

**26.** Indique cuál de las siguientes opciones expresa la **intención** de la autora en el texto.

- A.** Denunciar el incumplimiento de las promesas del proyecto de secuenciación del genoma humano.
- B.** Resumir los vaivenes del proyecto de secuenciación del genoma humano y sus proyecciones.
- C.** Ofrecer una revisión de los resultados del proyecto de secuenciación del genoma humano.
- D.** Enfatizar los aspectos positivos del proyecto de secuenciación del genoma humano.

**27.** Indique cuál de las siguientes opciones resume de modo más adecuado el contenido del texto.

**A.**

En 2001 se anunció la finalización de la primera fase del proyecto de secuenciación del genoma humano, lo que permitiría encontrar la cura para todas las enfermedades. El proyecto fue la culminación de años de planeación y de cooperación entre científicos y gobiernos de distintos países para descifrar los secretos de nuestro genoma. Una segunda secuencia fue obtenida por una empresa privada, competencia directa al esfuerzo público, debido a la lentitud con que éste procedía.

Si bien el genoma contiene las instrucciones necesarias para construir todas las proteínas del cuerpo humano, leerlas y saber cómo sus cambios producen enfermedades ha sido más difícil de lo que originalmente se pensó.

Se habla del genoma, los genes y las proteínas, pero la manera en que se relacionan unos con otros no es tan conocida. El genoma es el conjunto de cromosomas en el núcleo celular, que son largas cadenas de ADN. Cada una de las células contiene una copia del genoma. Los genes son secciones a lo largo de estas cadenas de ADN y contienen las instrucciones para producir una molécula funcional de ácido ribonucleico (ARN), que puede cumplir funciones en la célula o guiar el ensamblado de la proteína en formación. Todos los seres vivos producen proteínas a partir de la información contenida en sus genes usando cadenas de ARN como moléculas intermediarias.

Los problemas para leer y entender el genoma son múltiples: primero, la secuencia publicada estaba incompleta debido a que algunas regiones con mucha información repetida dificultan ordenar correctamente los fragmentos de secuencia genética descifrada; segundo, identificar los genes ha sido un reto, ya que una parte significativa del genoma humano está constituido por secuencias repetitivas que no contienen genes y éstos suelen estar partidos en pequeños componentes (exones), algunos muy cortos y a gran distancia del siguiente. Tercero, cada una de las células contiene el mismo material genético, lo que diferencia a una célula de otra es el conjunto particular de genes a partir de los que se sintetizan las proteínas, un proceso controlado en muchos niveles y difícil de predecir a partir de la simple secuencia genómica.

Además del genoma en el núcleo celular, existe un segundo genoma de mucho menor tamaño en el interior de las células en las mitocondrias. El genoma mitocondrial es lo que resta de cuando las mitocondrias tenían una existencia independiente. El genoma contenido en cada ser humano lo liga a cada uno de los demás seres humanos vivos y a sus antepasados. Es transmitido de una generación a otra; en las especies con reproducción sexual la mitad del genoma nuclear proviene de la madre y la otra mitad, del padre; proceso que no es perfecto y que acumula mutaciones. Comparando las secuencias de varios individuos de una misma especie, o entre distintas especies, es posible reconstruir las relaciones evolutivas entre ellos. El genoma humano y los avances tecnológicos que se derivaron de su secuenciación han permitido estudiar un número cada vez mayor de genomas completos de distintos grupos.

Si bien el impacto de la secuenciación genómica en el tratamiento de muchos padecimientos es hoy limitada, la era postgenómica sí ha revolucionado la manera en que se entiende el funcionamiento de los genes y el genoma en general. Diversos estudios demostraron que el genoma se encuentra altamente estructurado, y el orden y posición de los genes a lo largo de los cromosomas no es aleatorio, sino que maximiza la adecuada actividad génica para la síntesis de las proteínas.

La era genómica ha influido en todas las áreas de estudio de las ciencias de la vida. El uso de tecnologías para medir la actividad de genes a escala genómica es hoy rutinario en muchos laboratorios. También ha permitido grandes avances para entender los procesos fisiológicos del cuerpo humano y las bases biológicas de muchos padecimientos. En los últimos años, ha aumentado el uso de “estudios de asociación” para identificar regiones del genoma relacionadas con una variedad de ellos. La genómica personalizada posiblemente lleve a un entendimiento integrado de los estados de salud y enfermedad, donde las enfermedades se entiendan como perfiles de actividad genética aberrantes o sanos, en lugar de genes aislados.

Los efectos de la secuenciación genómica y sus tecnologías asociadas continuarán creciendo en importancia. Algunas terapias derivadas de la investigación con técnicas genómicas comenzarán a estar disponibles a lo largo de la siguiente década, aunque no proporcionen una seguridad en la cura, ya que muchos padecimientos no se derivan de cambios en la actividad de un gen, sino de muchos genes en conjunto.

## B.

El proyecto de secuenciación del genoma humano fue la culminación de años de planeación y de cooperación entre científicos y gobiernos de distintos países para descifrar los secretos de nuestro genoma. En la ceremonia en que se presentó públicamente se anunció una segunda secuencia del genoma obtenida por el investigador Craig Venter, quien fundó una empresa privada para concluir con la secuenciación con mayor rapidez, implementando nuevas tecnologías, que fueron controvertidas y criticadas por numerosos científicos.

Si bien el genoma contiene las instrucciones necesarias para construir todas las proteínas del cuerpo humano, leerlas y saber cómo sus cambios producen enfermedades ha sido más difícil de lo que originalmente se pensó. Muchos hemos oído hablar del genoma, los genes y las proteínas, pero la manera en que se relacionan unos con otros no es tan conocida. El genoma es el conjunto de cromosomas en el núcleo celular. Los genes son secciones a lo largo de las cadenas de ADN y contienen las instrucciones para producir una molécula funcional de ácido ribonucleico (ARN). A su vez, las cadenas de ARN pueden cumplir funciones en la célula o guiar el ensamblado de la proteína en formación. Cuando ingerimos proteínas de otros organismos, éstas se rompen en sus componentes originales, los aminoácidos.

Los problemas para leer y entender el genoma son múltiples. Para empezar, la secuencia publicada hace 10 años estaba incompleta debido a que algunas regiones con mucha información repetida dificultan ordenar correctamente los fragmentos de secuencia genética descifrada; regularmente se reportan modificaciones menores. Una vez que se tiene la secuencia, identificar los genes, las unidades funcionales básicas dentro del genoma, que contienen la información para fabricar todas las proteínas, ha sido un reto, ya que una parte significativa del genoma humano está constituido por secuencias repetitivas que no contienen genes. Los genes descubiertos a lo largo de las secuencias de ADN nos dicen poco por sí solos acerca de la manera en la que las proteínas interactúan. La función de una proteína y su localización en el interior de las células depende de cuándo y en qué cantidad es fabricada, de su estructura tridimensional y de sus propiedades químicas.

El genoma contenido en cada ser humano lo liga a cada uno de los demás seres humanos vivos y a sus antepasados. Es transmitido de una generación a otra; en las especies con reproducción sexual la mitad del genoma nuclear proviene de la madre y la otra mitad, del padre. Pero este proceso no es perfecto y con el paso del tiempo se van acumulando mutaciones.

La comparación de secuencias de proteínas y genes individuales de una variedad de organismos se ha usado desde hace varias décadas para reconstruir las relaciones entre grupos humanos y de nuestra especie con otros organismos. El genoma humano y los avances tecnológicos que se derivaron de su secuenciación han permitido estudiar un número cada vez mayor de genomas completos de distintos grupos, incluyendo los de plantas, hongos, bacterias y animales vertebrados e invertebrados.

La era genómica ha influido en todas las áreas de estudio de las ciencias de la vida. El uso de tecnologías para medir la actividad de genes a escala genómica es hoy rutinario en muchos laboratorios de investigación. Los estudios de datos genómicos conjuntamente con experimentos con genes y proteínas específicos han permitido identificar genes importantes durante el desarrollo, durante procesos fisiológicos normales así como en enfermedades.

El genoma humano nos ha permitido grandes avances para entender los procesos fisiológicos del cuerpo humano y las bases biológicas de muchos padecimientos. Los últimos años han visto un rápido aumento en el uso de “estudios de asociación” para identificar regiones del genoma relacionadas con una variedad de ellos. Estos estudios se basan en la comparación de millones de fragmentos de información genética, que pueden variar de un individuo a otro o entre grupos de personas con y sin una particular característica o padecimiento.

La genómica personalizada posiblemente lleve a un entendimiento integrado de los estados de salud y enfermedad. Los efectos de la secuenciación genómica y sus tecnologías asociadas continuarán creciendo en importancia.

En resumen, y aunque las promesas de la era genómica no se han cumplido a plenitud en su primera década, hay buenos motivos para esperar que pronto se presenten avances que permitan que, al menos, una parte de las esperanzas que se despertaron hace 10 años comiencen a volverse realidad.

**C.**

El proyecto de secuenciación del genoma humano fue la culminación de años de planeación y de cooperación entre científicos y gobiernos de distintos países para descifrar los secretos de nuestro genoma. En la ceremonia en que se presentó públicamente, se anunció una segunda secuencia del genoma obtenida por el investigador Craig Venter, quien fundó una empresa privada para concluir con la secuenciación con mayor rapidez. Si bien la competencia directa de Venter a través de la compañía Celera al esfuerzo público fue controvertida y criticada por numerosos científicos, muchos reconocen que las tecnologías implementadas por Celera fueron de gran ayuda para concluir la secuencia del genoma.

Pero ¿por qué la secuenciación del genoma no ha permitido curar todas las enfermedades que aquejan a la humanidad? Si bien el genoma contiene las instrucciones necesarias para construir todas las proteínas del cuerpo humano, leerlas y saber cómo sus cambios producen enfermedades ha sido más difícil de lo que originalmente se pensó.

Los problemas para leer y entender el genoma son múltiples. Para empezar, la secuencia publicada estaba incompleta debido a que algunas regiones con mucha información repetida dificultan ordenar correctamente los fragmentos de secuencia genética descifrada; regularmente se reportan modificaciones menores. Una vez que se tiene la secuencia, identificar los genes ha sido un reto, ya que una parte significativa del genoma humano está constituido por secuencias repetitivas que no contienen genes. Encontrar genes a lo largo de la secuencia de los cromosomas se dificulta aún más porque estos suelen estar partidos en pequeños componentes llamados exones; algunos son muy cortos y pueden estar a gran distancia del siguiente. Aun los mejores algoritmos para el análisis computacional de secuencias de ADN son incapaces de identificar con certeza todos los genes, por lo que muy probablemente el catálogo del genoma humano continúa siendo incompleto.

Además del genoma en el núcleo celular, existe un segundo genoma de mucho menor tamaño en el interior de las células en unas estructuras llamadas mitocondrias. El genoma contenido en cada ser humano lo liga a cada uno de los demás seres humanos vivos y a sus antepasados más allá de los confines de nuestra especie, hasta llegar al antepasado común de todos los organismos que existen y han existido a lo largo de miles de millones de años. El genoma es transmitido de una generación a otra; en las especies con reproducción sexual la mitad del genoma nuclear proviene de la madre y la otra mitad, del padre. Pero este proceso no es perfecto y con el paso del tiempo se van acumulando errores que llamamos mutaciones.

La comparación de secuencias de proteínas y genes individuales de una variedad de organismos se ha usado desde hace varias décadas para reconstruir las relaciones entre grupos humanos y de nuestra especie con otros organismos. Sin embargo, la secuenciación del genoma humano, en la que se usó material genético de individuos de distintos continentes, permitió por primera vez concluir inequívocamente que la especie humana moderna es muy joven, evolutivamente hablando, y es originaria de África.

La era genómica ha influido en todas las áreas de estudio de las ciencias de la vida. El uso de tecnologías para medir la actividad de genes a escala genómica es hoy rutinario en muchos laboratorios de investigación. Los estudios de datos genómicos conjuntamente con experimentos con genes y proteínas específicos han permitido identificar genes importantes durante el desarrollo, durante procesos fisiológicos normales así como en enfermedades.

El genoma humano nos ha permitido grandes avances para entender los procesos fisiológicos del cuerpo humano y las bases biológicas de muchos padecimientos. Los últimos años han visto un rápido aumento en el uso de “estudios de asociación” para identificar regiones del genoma relacionadas con una variedad de ellos. La genómica personalizada posiblemente lleve a un entendimiento integrado de los estados de salud y enfermedad, donde las enfermedades se entiendan como perfiles de actividad genética aberrantes o sanos, en lugar de genes aislados. Esta visión integradora puede ser particularmente importante en el estudio de procesos complejos como enfermedades mentales y de comportamiento.

En resumen, y aunque las promesas de la era genómica no se han cumplido a plenitud en su primera década, hay buenos motivos para esperar que pronto se presenten avances que permitan que, al menos, una parte de las esperanzas que se despertaron hace 10 años comiencen a volverse realidad.

**D.**

En 2001 se anunció la finalización de la primera fase del proyecto de secuenciación del genoma humano, lo que permitiría encontrar la cura para todas las enfermedades. El proyecto fue la culminación de años de

planeación y de cooperación entre científicos y gobiernos de distintos países para descifrar los secretos de nuestro genoma. Una segunda secuencia fue obtenida por una empresa privada, competencia directa al esfuerzo público, debido a la lentitud con que éste procedía.

Pero ¿por qué la secuenciación del genoma no ha permitido curar todas las enfermedades que aquejan a la humanidad? Si bien el genoma contiene las instrucciones necesarias para construir todas las proteínas del cuerpo humano, leerlas y saber cómo sus cambios producen enfermedades ha sido más difícil de lo que originalmente se pensó.

Los problemas para leer y entender el genoma son múltiples. Para empezar, la secuencia publicada hace 10 años estaba incompleta debido a que algunas regiones con mucha información repetida dificultan ordenar correctamente los fragmentos de secuencia genética descifrada. Una vez que se tiene la secuencia, identificar los genes ha sido un reto, ya que una parte significativa del genoma humano está constituido por secuencias repetitivas que no contienen genes. Además, éstos suelen estar partidos en pequeños componentes (exones), algunos muy cortos y a gran distancia del siguiente. Cada una de las células contiene el mismo material genético, lo que diferencia a una célula de otra es el conjunto particular de genes a partir de los que se sintetizan las proteínas, un proceso controlado en muchos niveles y difícil de predecir a partir de la simple secuencia genómica.

Se habla del genoma, los genes y las proteínas, pero la manera en que se relacionan unos con otros no es tan conocida. El genoma es el conjunto de cromosomas en el núcleo celular, que son largas cadenas de ADN. Cada una de las células contiene una copia del genoma. Los genes son secciones a lo largo de estas cadenas de ADN y contienen las instrucciones para producir una molécula funcional de ácido ribonucleico (ARN), que puede cumplir funciones en la célula o guiar el ensamblado de la proteína en formación. Todos los seres vivos producen proteínas a partir de la información contenida en sus genes usando cadenas de ARN como moléculas intermediarias.

Además del genoma en el núcleo celular, existe un segundo genoma de mucho menor tamaño en el interior de las células en las mitocondrias. El genoma mitocondrial es lo que resta de cuando las mitocondrias tenían una existencia independiente. El genoma contenido en cada ser humano lo liga a cada uno de los demás seres humanos vivos y a sus antepasados más allá de los confines de nuestra especie, hasta llegar al antepasado común de todos los organismos que existen y han existido a lo largo de miles de millones de años. Comparando las secuencias de varios individuos de una misma especie o entre distintas especies, es posible reconstruir las relaciones evolutivas entre ellos. El genoma humano y los avances tecnológicos que se derivaron de su secuenciación han permitido estudiar un número cada vez mayor de genomas completos de distintos grupos.

Si bien el impacto de la secuenciación genómica en el tratamiento de muchos padecimientos es hoy limitada, la era postgenómica sí ha revolucionado la manera en que entendemos el funcionamiento de los genes y el genoma en general. La era genómica ha influido en todas las áreas de estudio de las ciencias de la vida. El uso de tecnologías para medir la actividad de genes a escala genómica es hoy rutinario en muchos laboratorios. También ha permitido grandes avances para entender los procesos fisiológicos del cuerpo humano y las bases biológicas de muchos padecimientos. En los últimos años ha aumentado el uso de “estudios de asociación” para identificar regiones del genoma relacionadas con una variedad de ellos. La genómica personalizada posiblemente lleve a un entendimiento integrado de los estados de salud y enfermedad, donde las enfermedades se entiendan como perfiles de actividad genética aberrantes o sanos, en lugar de genes aislados.

Los efectos de la secuenciación genómica y sus tecnologías asociadas continuarán creciendo en importancia. Algunas terapias derivadas de la investigación con técnicas genómicas comenzarán a estar disponibles a lo largo de la siguiente década, aunque no proporcionen una seguridad en la cura, ya que muchos padecimientos no se derivan de cambios en la actividad de un gen, sino de muchos genes en conjunto.