

Por qué el genoma humano nunca se ha descifrado

07/03/2023

Se lo calificó como uno de los hitos científicos más importantes de la historia: el Proyecto del Genoma Humano. Fue lanzado en 1990 por un consorcio internacional de científicos con un costo de US\$3.000 millones.

Su objetivo era determinar la secuencia de los 3.200 millones de pares de bases (o letras) que componen el ADN de un ser humano: toda su información hereditaria y las instrucciones para construir y mantener el funcionamiento de sus células, tejidos y órganos. En el año 2000, entre grandes fanfarrias, se anunció que el primer borrador del genoma humano había sido completado.

El proyecto prometía muchas cosas: revelaría la función de los genes, especialmente de los que estaban implicados en enfermedades, lo cual permitiría la medicina personalizada con tratamientos basados en nuestra composición genética. Pero el genoma presentado en 2000 no estaba completo. No sólo era un primer borrador sin pulir, sino que además tenía enormes regiones donde la secuencia de ADN ni siquiera aparecía.

El proyecto siguió. Y en 2003 volvió a anunciarse, esta vez con menos bombo, que el genoma humano había sido completado. Pero... seguía faltando cerca del 8% de su información.

Y así, el genoma humano -que oficialmente estaba completo- permaneció durante 20 años sin terminar de descifrarse. Hasta 2021, cuando un consorcio científico llamado Telomere-to-Telomere (T2T) (Telómero a Telómero), anunció que había logrado leer todo el genoma.

Pero ¿fue así?

Sí, pero... aunque llegaron a lugares previamente inaccesibles -específicamente ese 8% que antes no se había podido leer- la realidad es que partes del genoma humano siguen estando fuera del alcance de los genetistas. Es decir, con los avances de la

tecnología fue posible leer el genoma humano completo, sin lagunas y con errores mínimos. Pero ese genoma humano de referencia es un «compuesto», para el que se utilizó ADN extraído de múltiples individuos. Es decir, no es el genoma de una persona real que haya vivido.

«La limitación principal ha sido que las tecnologías que nos permiten descifrar la secuencia del ADN lo hacen a través de fragmentos cortos que se leen en una máquina y luego hay que recomponerlas, como si fueran piezas de un complejo puzzle», le explica a BBC Mundo el doctor Manuel Corpas, profesor de genómica de la Escuela de Ciencias de la Vida de la Universidad de Westminster, en Londres.

«Si en el puzzle te encuentras con una región en la que el color y la forma de las piezas no cambia (es repetitivo), el ponerlas en su correcto orden de forma inequívoca y sin tener un marco de referencia es complicado».

En efecto, secuenciar un genoma es como cortar un libro en fragmentos de texto y luego tratar de reconstruir ese libro juntando todos los fragmentos de nuevo. Los fragmentos de texto que contienen palabras y frases repetidas o comunes son mucho más difíciles de ensamblar que las piezas de texto que es único y diferente.