

4.- Proyecto Genoma Humano (PGH)

Hacia mediados de la década de los años 80 la *metodología del ADN* y sus *técnicas asociadas* (vectores de clonación, enzimas de restricción, transformación artificial de células procariotas y eucariotas, bibliotecas de genes, sondas moleculares, secuenciación, genética inversa) habían alcanzado una madurez suficiente como para que se planteara la pertinencia y viabilidad de un proyecto coordinado internacionalmente, para determinar el número de cromosomas de la especie humana así como de algunos animales y plantas. El proyecto recibió el nombre de "*Proyecto Genoma Humano*", PGH. Es el primer gran esfuerzo coordinado en la historia de la Biología de caracterización detallada (hasta nivel de secuencia de nucleótidos) del *genoma humano* y de *genomas de una serie de organismos modelo*.

El PGH se propone determinar la secuencia completa (más de 3000 · 10⁶ pares de bases) del *genoma humano*, localizando con exactitud (cartografía) los *25000 a 30000 genes* aproximadamente y el resto del material *hereditario* de nuestra especie, responsables de las *instrucciones genéticas* de lo que somos desde el punto de vista biológico. Realmente, lo que llamamos Proyecto Genoma es el término genérico con el que designamos una serie de *diversas iniciativas* para conocer al máximo detalle los *genomas* no sólo de humanos, sino de una serie de organismos modelo de todos los dominios de la vida.

El proyecto comenzó de forma oficial en *1990*. Con la tecnología de la que se disponía entonces, se previó que se tardaría *15 años* en conseguir el objetivo, contando con la participación de casi *3.000 investigadores* de *16 institutos científicos*, repartidos por *seis países* en varios continentes. Desde el principio, una de las ideas fundamentales que defendió Watson fue la de que *todos los datos tenían que compartirse y hacerse públicos*. Y así fue: a medida que se iba completando la secuencia, se colgaba en bases de datos públicas.

Watson fue forzado a retirarse del proyecto en el año 1992 y el liderazgo pasó a manos de Francis Collins, cabeza visible del programa hasta el final.

En 1998 apareció un competidor inesperado, *Craig Venter*, que había creado la compañía *Celera Genomics* ese mismo año, aseguró que, utilizando una técnica distinta de la que había adoptado el Proyecto del Genoma Humano, podría llegar al *final mucho más rápido*. Venter anunció que a la información que él obtuviera *sólo se podría acceder* mediante el *pago de una cuota*.

Venter solamente podría hacer negocio con sus secuencias hasta que el *Proyecto del Genoma Humano* lograra obtenerlas y las hiciera públicas de *forma gratuita*.

En el año 2000, el Gobierno de EEUU decidió intervenir, tras escuchar los ruegos de Collins y la comunidad científica, y declarar que la información del *genoma humano era patrimonio de la Humanidad*. Desaparecían así las posibilidades de *Celera* de hacer negocio. En junio de ese año, Venter y Collins anunciaron conjuntamente que habían conseguido el objetivo fijado de *leer todo el genoma*. Y así acababa de forma oficial el Proyecto.

Con los datos de secuencias habrá que trabajar para dar respuestas a:

- a) Cuestiones de expresión de genes*
- b) Regulación genética*
- c) Interacción de las células con sus entornos*

La secuenciación de *genomas de plantas y animales domésticos* conducirá a nuevos avances en la mejora *agronómica y ganadera*.

La información contenida en los genes ha sido decodificada y permite a la ciencia conocer mediante *tests genéticos*, que *enfermedades* podrá sufrir una persona en su vida. También con ese conocimiento se podrán *tratar enfermedades* hasta ahora incurables.



Los objetivos del Proyecto son:

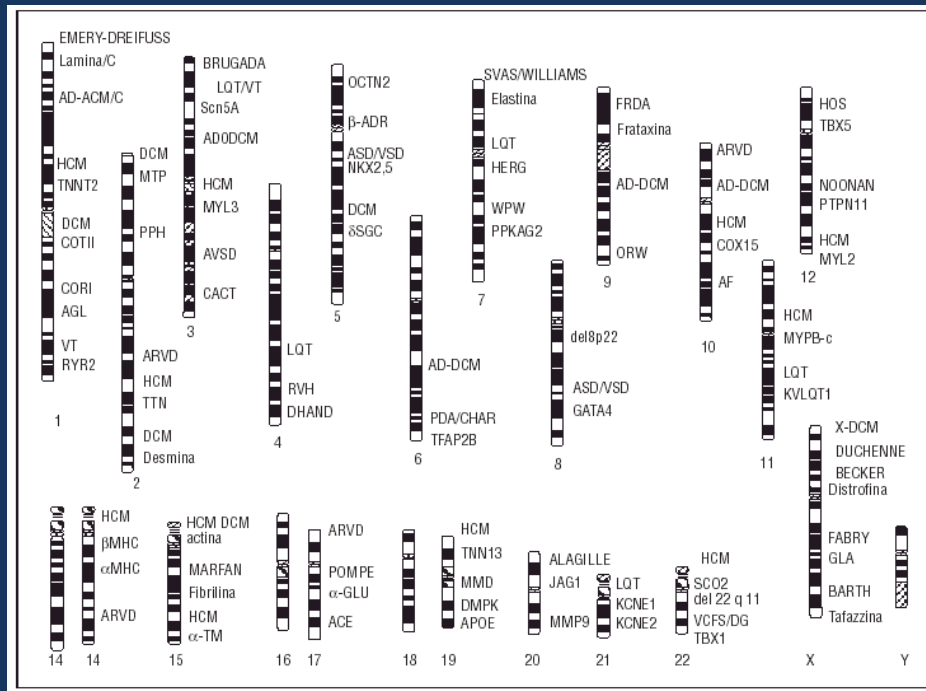
- a) **Identificar** los aproximadamente **30000 genes humanos** en el DNA.
- b) Determinar la **secuencia** de **3000 millones de bases químicas** que conforman el DNA.
- c) Acumular la **información en bases de datos**.
- d) Desarrollar de modo rápido y eficiente **tecnologías de secuenciación**.
- e) Desarrollar herramientas para **análisis de datos**.
- f) Dirigir las cuestiones **éticas, legales y sociales** que se derivan del proyecto.

La principal justificación del PGH de cara a la sociedad es la **promesa de avances importantes en Medicina**. Aunque el estudio de las enfermedades en humanos se ha venido haciendo mayoritariamente en ausencia de su comprensión genética, la disponibilidad de técnicas poderosas anima a emprender la secuenciación sistemática, lo que suministrará un formidable impulso sobre todo para las enfermedades **poligénicas y multifactoriales**. Una de las consecuencias más inmediatas del PGH (y que ya experimentamos desde hace unos años) es la de disponer de **sondas y marcadores moleculares** para el diagnóstico de enfermedades **genéticas, de cáncer** y de enfermedades **infecciosas**. A plazos mayores, se espera que a su vez la investigación genómica permita diseñar **nuevas generaciones de fármacos**, que sean más específicos y que tiendan a **tratar las causas** y no sólo los **síntomas**.

Uno de los principales objetivos es desarrollar a corto plazo **tecnologías de vanguardia**. Es decir, una de las principales justificaciones del PGH es la necesidad de impulsar **poderosas infraestructuras tecnológicas** que deben de proporcionar a las **instituciones, empresas y países implicados** un lugar de privilegio en la **investigación biomédica** y en multitud de **aplicaciones industriales** (diagnósticos, terapias, instrumental de laboratorio, robótica, hardware, software).

Este proyecto supone la realización de dos tipos de mapas:

a) Mapas genéticos: Estos mapas simplemente indican la posición relativa de los diferentes genes. Para esta confección se están estudiando la transmisión de caracteres hereditarios, capaces de ser objetivados de una generación a otra en grandes familias. En 1994 se terminó el primer *mapa genético* de todo el genoma humano.

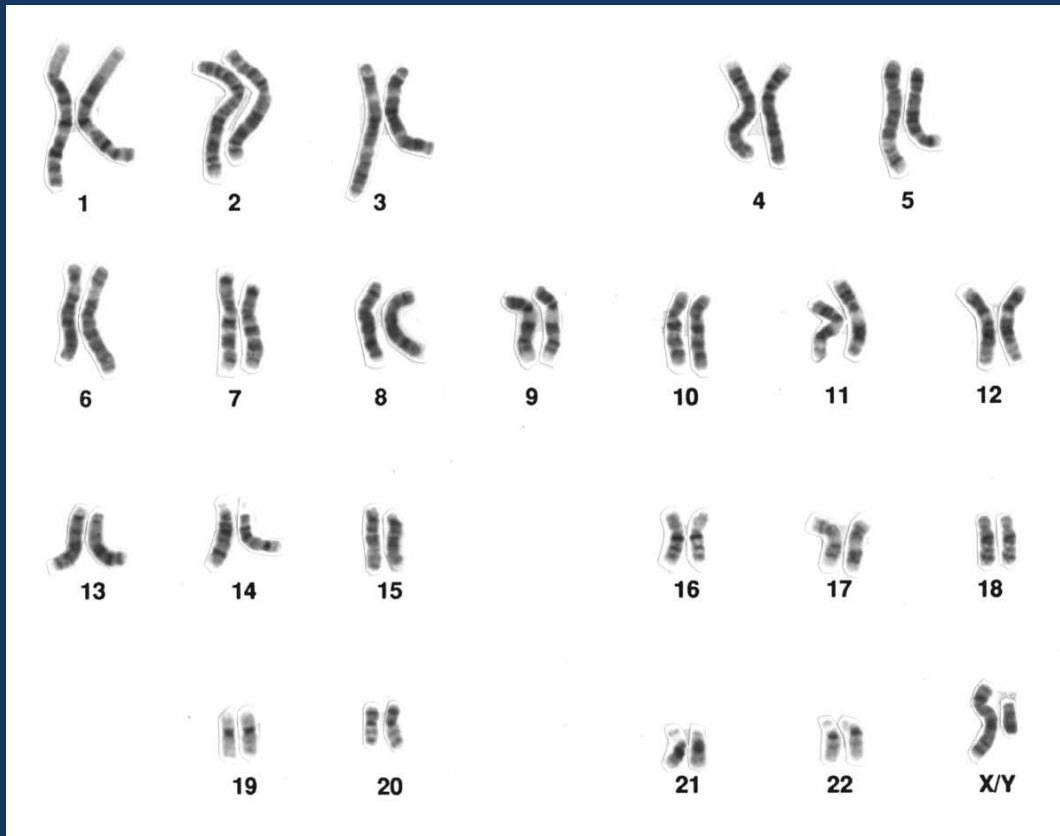


b) Mapas físicos: De mayor resolución, pues muestra la secuencia de nucleótidos en la molécula de ADN que constituye el cromosoma. Se obtiene la secuencia de nucleótidos de un gen.

El completar este mapa se ha conseguido cinco años antes de lo que se esperaba.



Genoma humano



Estudiado el genoma humano podemos observar que se caracteriza por:

- Contiene unos **3000 millones de pares bases nitrogenadas**
- Solo el **2% del genoma** contiene genes para codificar la **síntesis de las proteínas**
- Existe una porción muy alta del **ADN** que se **desconoce su función**
- En la especie humana aparece una variación del **0,1 %** entre diferentes personas
- Contiene entre **25000 a 30000 genes** coincidiendo, más o menos, con el **genoma del chimpancé**

Enlazar, **vía online**, para visualizar los videos

Video: Genoma Humano

<https://www.youtube.com/watch?v=fXzOgbR4tOI>

<https://www.youtube.com/watch?v=-nDGsx99QH>

GENÉTICA. GENES Y HERENCIA

<https://www.youtube.com/watch?v=czXseKE4gZA>

<https://www.youtube.com/watch?v=U6Ov1Dt36as>

https://www.youtube.com/watch?v=7_BDBPA5UIE

<https://www.youtube.com/watch?v=wgOfYecTxmg>

Enlaces

<http://www.ugr.es/~eianez/Biotecnologia/genoma-1.html>

<http://www.elmundo.es/ciencia/genoma/>

<https://www.genome.gov/Pages/Education/Modules/BluePrintToYou/SPANBlueprint7to8.pdf>

<http://www.monografias.com/especiales/genoma/>

<http://es.slideshare.net/Vachaca/proyecto-genoma-humano-4177470?related=1>

<http://www.epigenetica.org/proyecto-genoma-humano/>

