

A cuestas con la información del genoma

Dealing with genome information

Xavier Estivill

Mientras unos ven en la información del genoma la revolución que cambiará todos los aspectos de nuestra vida y de nuestra economía, otros siguen mirando al futuro con los prismáticos del revés. Para el autor, el conocimiento del genoma no representa ni ninguna moda ni ningún reclamo para obtener más recursos para investigar, sino una oportunidad para decidir si se quiere formar parte de pleno derecho de la revolución biológica que marca la entrada del nuevo milenio.

While some see genome information as responsible for a revolution that will change all aspects of life and develop a new economy, others seem to be looking through the wrong end of the binoculars. For the author, genome knowledge does not correspond to a short-lived fashion or trend, or an attraction to obtain funding for research. We are being granted the opportunity to join this biological revolution with all the rights it entails, a transformation that may be the landmark of this new millennium.

No hay duda que la información del genoma es el pasaporte para desentrañar los más recónditos misterios de la biología. Ello implica la posibilidad de dominar la salud y la enfermedad, desde los aspectos más básicos del conocimiento, al tratamiento de las principales lacras que afectan a nuestra sociedad, pasando por vías decisivas para la prevención de las enfermedades. Además, el conocimiento biológico permitirá controlar el mundo de los seres vivos de una forma impensable hasta hace poco, desde cualquier perspectiva. Estas afirmaciones no son meras conjeturas y veremos en los próximos años varias pruebas de ello. Pero sin duda alguna, el aspecto más importante de esta nueva situación ante la que nos encontramos es el conocimiento, el cual avanza a pasos gigantescos, totalmente impensables hasta ahora.

Cuando nos planteamos que hace una década sólo conocíamos un pequeño número de genes y proteínas, y que las funciones de muchas de estas proteínas eran una incógnita; cuando miramos diez años atrás y vemos cómo los genes de las principales enfermedades hereditarias ya han sido identificados, abriendo las puertas al conocimiento sobre las bases biológicas de procesos para los que no hay tratamiento; cuando vemos cómo es posible el desarrollo de vacunas y fármacos sobre la base de la información del genoma o de tratamientos basados en los genes, hemos de aceptar que nos encontramos ante una situación de progreso vertiginoso, una verdadera revolución biológica. Tanto es así que en los últimos cinco años, para un considerable número de enfermedades, se ha avanzado más en su conocimiento que en todos los años precedentes de investigación y saber biomédico.

En estos años se han desarrollado herramientas que permiten avanzar de forma muy rápida en la investigación biológica. En el ámbito de la biomedicina vamos a entrar en una situación sin precedentes. Vamos a cambiar de forma radical la forma de investigar las enfermedades: nos vamos a centrar en la genómica funcional (el estudio del transcriptoma y del proteoma); pasaremos a descubrir la causa de las enfermedades de acuerdo con a la secuencia del genoma, en lugar de realizar la rudimentaria búsqueda a través de marcadores genéticos; podremos estudiar las enfermedades multifactoriales, no sólo las debidas a alteraciones en un solo gen; dispondremos de marcadores que permitan monitorizar la predisposición a desarrollar las enfermedades; pasaremos de un análisis individualizado de los genes a un estudio global de los mismos; pasaremos del conocimiento básico de la estructura de los genes a monitorizar la regulación de su expresión y del mensaje que conllevan; entraremos de forma específica en el conocimiento de la patogenia de las enfermedades; e integraremos el conocimiento del genoma a nivel de una especie para entrar en el conocimiento del genoma en múltiples especies.

La forma de tratar las enfermedades también cambiará de forma muy rápida en los próximos años. Entramos, sin duda, en la era de la medicina biológica, en la que la formación de los médicos tendrá una dimensión celular, genética, bioquímica y molecular sin precedentes. Entramos en un período en el que es necesario el trabajo coordinado de distintos profesionales desde dimensiones distintas, abordando aspectos distintos del conocimiento en la prevención y tratamiento de las enfermedades. Ello supone un importante cambio en la estrategia de la

formación de los profesionales de la salud y en la organización de los centros sanitarios, desde los centros de atención primaria a los grandes centros hospitalarios. En investigación debe darse un salto cuantitativo y cualitativo hacia la profesionalización de la investigación sanitaria. Ello implica que los centros de investigación biomédicos deberán incorporar de forma rápida y masiva investigadores en distintos campos del conocimiento.

Existen, pues, las condiciones para aprovechar la información del genoma para el progreso científico. La información que está accesible para los investigadores permite realizar experimentos de forma muchísimo más rápida que en el pasado y pone al alcance de cualquier investigador las herramientas de la información de las bases biológicas de los seres vivos. ¿Es esta información suficiente para que se avance en el conocimiento? Sin duda, ésta es sólo la situación de partida. Lo fundamental es tener los medios necesarios para realizar el tipo de investigación que la nueva situación permite. Los antiguos esquemas de pequeños grupos de investigación sirven de muy poco ante el reto que se nos avecina. Es preciso contar con recursos genómicos (y proteómicos) que permitan desarrollar investigación a un nivel altamente competitivo, concentrando investigadores en grandes centros y estableciendo redes de comunicación entre los investigadores que permitan utilizar recursos y conocimiento donde lo haya. La mayoría de los países avanzados han comprendido que la nueva situación precisa de la creación de centros altamente especializados, «centros genoma» (el transcriptoma y proteoma son consecuencias de la información del genoma). Estos centros genoma no sólo realizan investigación de alto nivel, sino que son los ejes sobre los que vertebrar investigación biológica que se realiza a todos los niveles.

Esta estrategia ha supuesto una importante inversión estatal, con un importante riesgo inicial, económico y político. Pero el retorno de esta inversión no ha tardado en llegar. No se trata sólo de los beneficios económicos que puedan comportar descubrimientos determinados. El principal retorno es la formación de investigadores y personal especializado y las capacidades científicas y tecnológicas que se desarrollan alrededor de los centros genoma. La industria biotecnológica sabe perfectamente que éste es el terreno abonado sobre el que trabajar y difícilmente invertirá un solo euro en aquellos países en los que la infraestructura investigadora no sea suficientemente sólida.

El futuro está ahí, aguardándonos, con todas las posibilidades del saber al alcance de nuestra mano. Pero seguimos esperando decisiones fundamentales sobre el futuro de nuestra sociedad. Decisiones que no sólo han de cambiar la situación de «en vías de desarrollo científico» en la que nos encontramos, sino que permitirán estar en el mundo de los vivos, con posibilidades de contribuir al avance de la sociedad. Ésta es una situación desesperante, especialmente cuando vemos las enormes posibilidades que existen ante nosotros y la total ausencia de comprensión sobre el presente y futuro que está ante nosotros. La situación en la que nos encontramos es como esperar que se decida si entrar o no en la revolución industrial. Si nadie lo remedia, como así parece, las generaciones que nos sucedan tendrán que analizar cómo y porqué la revolución biológica tampoco pasó por aquí.

XAVIER ESTIVILL es Doctor en Medicina por la Universidad Autónoma de Barcelona (UAB) y en Ciencias por la Universidad de Londres, además de especialista en hematología. Desde 1990 hasta 2002 ha dirigido el Centro de Genética Médica y Molecular del Instituto de Investigación Oncológica (IRO). En la actualidad es investigador senior y coordinador del Programa Genes y Enfermedad del Centro de Regulación Genómica de Barcelona.

Frase destacada

«La mayoría de los países avanzados han apostado por la creación de centros altamente especializados, *centros genoma*, los ejes sobre los que vertebrar la investigación biológica que se realiza a todos los niveles.»