

Científicos descifran el cromosoma Y, última pieza del genoma humano completo

Durante años, la secuenciación del cromosoma Y humano, uno de los dos cromosomas sexuales, ha sido un reto por la complejidad de su estructura. Ahora, un equipo de más de cien científicos ha logrado descifrarlo, un importante paso para conocer su papel real en el desarrollo, la fertilidad y el cáncer.

La secuenciación completa del cromosoma asociado al desarrollo masculino era la última pieza que faltaba en el mapa del genoma humano y sus detalles se presentan en dos artículos en la revista Nature.

Detrás de este logro está el Consorcio T2T (Telómero a Telómero), el mismo que en 2022 publicó en seis artículos en la revista Science y en una docena de escritos complementarios en otras publicaciones la primera secuencia completa del genoma humano.

Ese mapa casi acabado -al que le faltaba «la fotografía» definitiva del cromosoma Y- venía a rematar el hito conseguido dos décadas atrás, cuando se cartografió cerca del 92 % del genoma humano, lo que ya supuso una revolución en la biología y la medicina.

En 2022 se aportaron datos del 8 % restante y se revelaron regiones ocultas importantes para entender las enfermedades genéticas, la reproducción o la diversidad humana. Los artículos que se publican hoy en Nature cierran el círculo.

Ahora se ha conseguido secuenciar por completo el cromosoma Y, «lo que completa por fin el conjunto de cromosomas humanos de extremo a extremo», explica un comunicado del Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (NHGRI), que dirige la investigación.

El cromosoma Y, junto con el cromosoma X, suele ser objeto de debate por su papel en el desarrollo sexual.

El desarrollo sexual

Aunque estos cromosomas desempeñan un papel central, los factores que intervienen en el desarrollo sexual humano están repartidos por todo el genoma y son muy complejos, lo que da

lugar a la variedad de características sexuales humanas que se encuentran entre los individuos masculinos, femeninos e intersexuales, detalla el NHGRI y la Universidad Johns Hopkins.

Estas categorías no son equivalentes al género, recuerdan estas instituciones, que añaden que trabajos recientes demuestran que los genes del cromosoma Y contribuyen a otros aspectos de la biología humana, como el riesgo y la gravedad del cáncer.

El cromosoma Y ha sido especialmente difícil de descifrar debido a sus patrones moleculares repetitivos; ensamblar los datos de su secuenciación es como intentar leer un libro largo cortado en tiras.

La nueva tecnología de secuenciación y los algoritmos bioinformáticos permitieron a los investigadores resolver estas secuencias de ADN.

Los nuevos datos rellenan lagunas en más del 50 % de este cromosoma, descubriendo importantes características genómicas con implicaciones, por ejemplo, para la fertilidad, como los factores que intervienen en la producción de espermatozoides.

Cuando los científicos y los médicos estudian el genoma de un individuo, comparan su ADN con el de una referencia estándar para determinar dónde hay variaciones, detalla por su parte la Universidad de California.

Hasta ahora la porción del cromosoma Y del genoma contenía «grandes lagunas» que dificultaban la comprensión de las variaciones y las enfermedades asociadas.

«Cuando se encuentran variaciones que no se han visto antes, la esperanza es siempre que esas variantes genómicas sean importantes para entender la salud humana», detalla Adam Phillippy, líder del consorcio e investigador del NHGRI.

Para el investigador, las variantes genómicas médicamente relevantes pueden ayudar a diseñar mejores diagnósticos en el futuro.

El genoma es el conjunto completo de instrucciones de un organismo, un libro que está escrito con combinaciones de solo cuatro unidades químicas designadas con las letras A, T, C y G (adenina, timina, citosina y guanina); estas se denominan bases nucleótidas.

Manual de instrucciones

Para los humanos, este manual de instrucciones contiene unos

3.000 millones de pares de bases (o letras), las cuales se encuentran en los 23 pares de cromosomas dentro del núcleo de todas las células. Secuenciar significa determinar su orden exacto en un segmento de ADN.

La secuenciación definitiva del cromosoma Y añade 30 millones de bases nuevas a la referencia del genoma humano, resumen sus responsables.

Estas bases revelan la existencia de otros 41 genes que activan proteínas y aportan información crucial para quienes estudian cuestiones relacionadas con la reproducción o la evolución.

El mapa completo del cromosoma sexual masculino se publica en uno de los artículos de Nature. En el otro se informa de la secuenciación de 43 cromosomas Y humanos diversos, que representan a 21 poblaciones diferentes.

Los ensamblajes proporcionan una visión más detallada de la variación genética a lo largo de 183.000 años de evolución humana y revelan nuevas secuencias de ADN, firmas de regiones conservadas y conocimientos sobre los mecanismos moleculares que contribuyeron a la compleja estructura del cromosoma Y.

EFE