

Completan por primera vez secuencia completa del genoma humano

Por primera vez tenemos la secuencia completa del genoma humano. Es un mapa del material genético que define cómo somos y cómo funcionamos. Un índice de una enciclopedia gigante que contiene toda la información que nos estructura y permite nuestra vida.

El esfuerzo de descifrar este índice empezó hace más de dos décadas y, hasta la fecha, se había logrado esclarecer el 92 % del genoma humano. Sin embargo, todavía quedaban lagunas por llenar, un trabajo completado ahora por el consorcio T2T (Telómero a Telómero), gracias al avance de la tecnología y a un centenar de científicos.

Los resultados se avanzaron en junio de 2021 y ahora han sido definitivamente publicados en la revista 'Science', ya revisados por pares. En ese 8% del genoma se han identificado unos 2.000 presuntos genes -que todavía se deberán estudiar- de los cuales aproximadamente un centenar se han identificado como genes codificantes activos, es decir, que producen proteínas que luego el cuerpo interpreta para desempeñar una función o desarrollar un carácter.

Además, también se han encontrado dos millones de variantes genéticas, es decir, dos millones de lugares de este genoma humano donde se identifican variables entre personas.

Gracias a este nuevo estudio, se puede afirmar que el genoma humano tiene 3.055 millones de pares de moléculas (adenina, guanina, citosina y timina). Esos pares de moléculas, que se identifican con las letras A, G, C y T, conforman los genes; si se escribieran esos 3.055 millones de pares de letras en fila, sería equivalente a casi 4.000 copias del libro 'Don Quijote de la Mancha'.

Todavía queda por delante la tarea de aprender a leer los contenidos nuevos. Gran parte de la secuencia genómica nueva está en los centrómeros, el centro de la «x» de los cromosomas, un lugar donde la información se repetía con patrones difíciles de descifrar. Los autores del estudio lo describen como intentar armar un rompecabezas de un cielo azul.

Pero, precisamente, los centrómeros son esenciales para la multiplicación del ADN celular y para la formación de los óvulos

y los espermatozoides. Los errores en esas zonas pueden ser responsables de abortos espontáneos o malformaciones congénitas.

De hecho, gran parte de estos centrómeros se consideraban «ADN basura» que no aportaba información. Sin embargo, ahora se cree que podrían tener mucha más importancia y que podrían arrojar luz sobre el proceso evolutivo de la especie humana.

Otra región de los cromosomas que se ha iluminado son los telómeros, los extremos de los brazos de los cromosomas. Se sabe que esos telómeros se acortan con el envejecimiento, pero que se alargan más de lo normal en las células cancerosas. Entender mejor su estructura podría ser clave para dilucidar el proceso del envejecimiento o las razones genéticas del cáncer.

Con información de [France24](#) y [Tal Cual](#)