

C

onocemos menos del 0,2% de las especies que habitan en el planeta. Pero ese porcentaje podría crecer. Un consorcio internacional de

científicos, reunido en The Earth BioGenome Project, lleva a cabo el proyecto más ambicioso en la historia de la biología: secuenciar el ADN de todas las especies eucariotas conocidas en la Tierra en un plazo de 20 años. Las eucariotas son las células que constituyen las plantas, los animales, los hongos, los protozoos y la mayor parte de las algas. En la naturaleza existen millones de estas especies, pero son tan microscópicas que apenas sabemos de ellas, aunque inciden directamente en nuestras vidas y contribuyen a nuestro medioambiente.

De muestra un botón: todavía no existe certeza científica de qué produce la recurrente aparición de marea roja en el sur de Chile que afecta tanto a la flora como a la fauna marina. El beneficio de conocer mejor a estos organismos podría revolucionar la comprensión de la vida en el planeta y transformarse en un recurso vital para innovaciones en medicina, agricultura, ecología, tecnología y genómica.

Chile se ha propuesto ser parte de esta iniciativa que ya está andando en varios países del mundo, pero de la cual somos pioneros en Latinoamérica. A través del proyecto 1000 Genomas, diversos laboratorios trabajan para secuenciar el genoma de mil chilenos y de mil especies no humanas: animales, vegetales y microorganismos, con el fin de descifrar el genoma nacional.

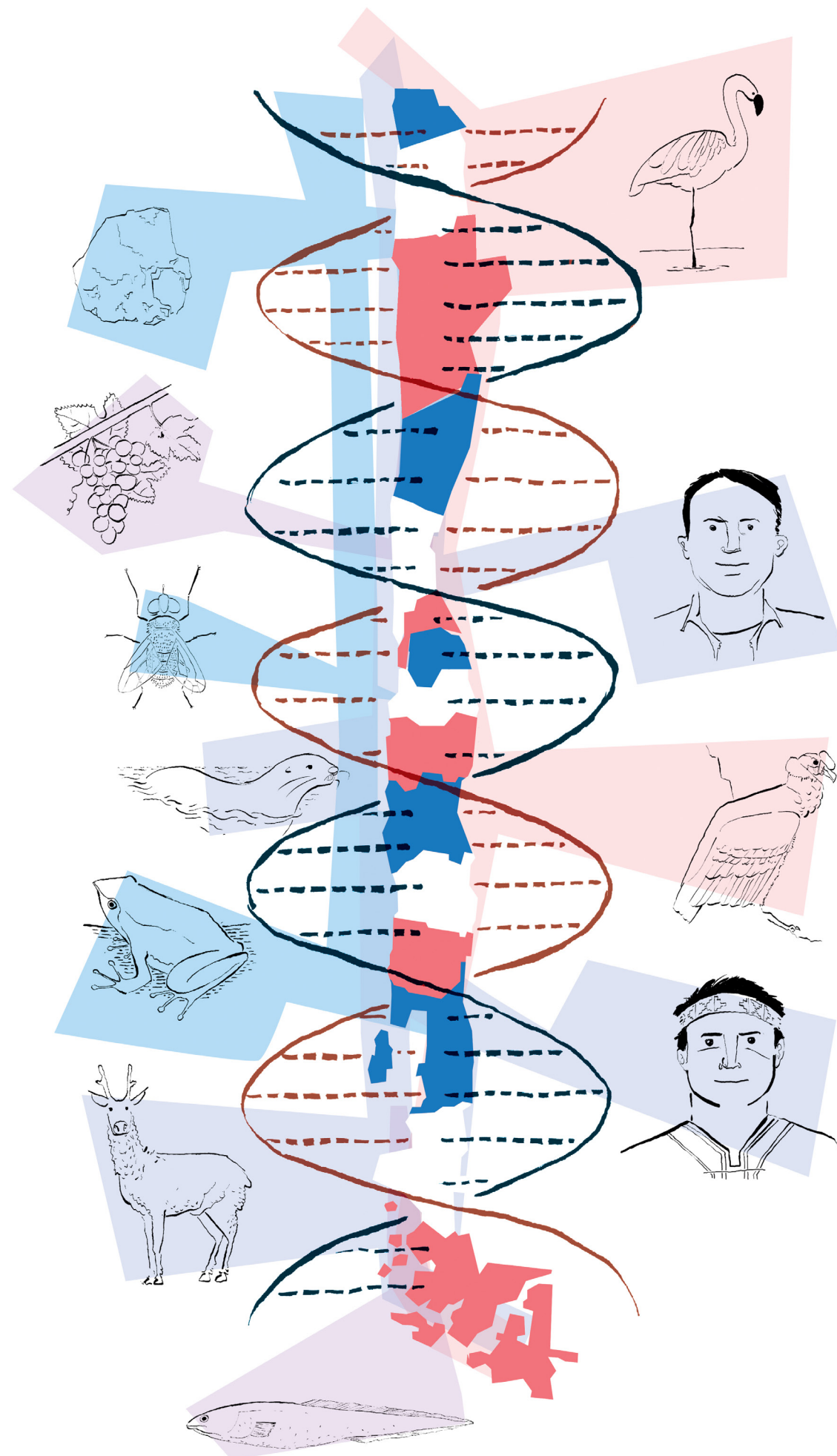
El proyecto está organizado por cinco centros de excelencia chilenos: el Centro de Regulación del Genoma, el Centro de Gerociencia, Salud y Metabolismo, el Centro de Modelamiento Matemático, el Centro Avanzado de Enfermedades Crónicas y el Instituto Milenio de Sistemas Integrativos y Biología Sintética, entidades dependientes de la Universidad de Chile y la Universidad Católica, con colaboración de la Andrés Bello y la Mayor. Además, el proyecto cuenta con el apoyo de instituciones internacionales.

En la lógica del Big Data, 1000 Genomas preten-

¿DE QUÉ ESTAMOS HECHOS?

CON UN PROMEDIO DE MIL CHILENOS, SELECCIONADOS CON CRITERIOS DE REPRESENTATIVIDAD, UN GRUPO DE INVESTIGADORES SE PROPONE ARMAR EL MAPA GENÉTICO DE CHILE. UN EXPERIMENTO QUE INCLUIRÁ MIL ESPECIES ENTRE FLORA Y FAUNA Y QUE PERMITIRÁ DESDE PREVENIR ENFERMEDADES HASTA AUMENTAR LA PRODUCTIVIDAD.

→ POR SOFÍA GARCÍA-HUIDOBRO
ILUSTRACIÓN: IGNACIO SCHIEFELBEIN





de organizar la información genómica del país en un plazo de cuatro años, con un costo estimado de dos mil millones anuales. Para eso cuentan con un equipo interdisciplinario y financiamiento público, obtenido a través de fondos de Corfo y Conicyt, pero además buscan que se sumen empresas privadas que decidan invertir en este desafío.

El chileno tipo

Todo partió en Estados Unidos. Desde que en 2001 ese país logró secuenciar su genoma, comenzaron a surgir una serie de iniciativas similares alrededor del mundo. En Europa, en estos momentos se están secuenciando cien mil personas y en China, un millón. Según el doctor Miguel Allende, director del Centro de Regulación del Genoma (CRG), quien dedica parte importante de su tiempo a la vocería del proyecto y a recorrer países donde se realizan experiencias similares, en Chile, con un universo de mil genomas, se

En la lógica del Big Data, 1000 Genomas pretende organizar la información genómica del país en un plazo de cuatro años, con un costo estimado de dos mil millones anuales.

puede obtener una muestra lo suficientemente representativa de una población específica para establecer una referencia de nuestro ADN nacional.

Actualmente, dos de los centros asociados a 1000 Genomas ya disponen de cortes de pacientes que están siguiendo por distintas razones: problemas de metabolismo, enfermedades crónicas y control de envejecimiento, entre otras. Esa información luego será cruzada con los perfiles de personas sanas, siempre con un criterio de proporcionalidad. La muestra de mil personas abarca además a habitantes de distintas regiones del país, mujeres y hombres de diferentes edades y nivel socioeconómico. Los pueblos originarios constituyen un factor importante para este estudio y también está contemplado incluir a inmigrantes, considerando que estos forman parte de una nueva identidad nacional. Para ejemplificarlo de alguna manera, el genotipo del futbolista Jean Beausejour, hijo de padre haitiano y madre mapuche, en un par de generaciones más posiblemente sea el de un chileno tipo.

Una vez obtenido el set de datos públicos, sin nombres asociados, se podrá conocer el genoma de los chilenos, que consiste básicamente en una secuencia de letras de ADN con una serie de variaciones que pueden existir en nuestra población.

El propósito

“Si un médico secuencía a un paciente y compara su genoma con esta base de datos, va a poder determinar si existe una variante que signifique mayor riesgo de cáncer, y así podrá hacer los exámenes correspondientes y establecer una dieta preventiva”, ejemplifica el doctor Allende para explicar los distintos usos que podría tener esta información genómica. Según él, se trata de una herramienta que sirve tanto para el análisis genético de individuos como para la creación de políticas de salud pública. “Si descubrimos que en la sociedad chilena hay alta susceptibilidad a ciertas enfermedades genéticas, podríamos anunciarlo para que se disponga de un mayor monitoreo de esas patologías o para inventar un test de diagnóstico rutinario”, agrega.

Para eso, señala, es clave que el Ministerio de Salud se involucre en el proyecto, dadas las innumerables po-

sibilidades de utilizar esa información para la creación de políticas públicas.

En Chile contamos con un patrimonio genético humano único porque la población nacional se instaló aquí hace muchos siglos y, geográficamente, estamos aislados de otras comunidades. No ocurre lo mismo con las demás especies que serán secuenciadas: existen organismos que evolucionaron en territorio nacional de manera autónoma, es decir, sin influencia del exterior, y especies invasoras introducidas por los inmigrantes desde el siglo XVI. Es importante despejar esos datos porque las especies que se desarrollaron evolutivamente están adaptadas al clima chileno y a su geografía.

Con la información de 1000 Genomas se podría entender por qué algunas se han adaptado mejor que otras y aprovechar ese conocimiento para fines económicos, además de preservar especies propias que estén en riesgo de extinción o que estén siendo afectadas por el cambio climático. “Hay un patrimonio de información genética que está virgen. Nuestra idea es hacer esa exploración para determinar lo que pueda ser útil de ser traspasado a especies cultivables y también establecer qué particularidad tienen los genomas que viven acá”, cuenta el director del CRG.

La investigación podría tener fines aplicables al desarrollo de la agricultura, la acuicultura, la minería y todas las industrias que dependen de la biología. Eso involucra directamente a algunos de los principales productos de exportación de Chile: cobre, vino y salmónes. Pero también puede ser útil para aumentar la productividad en cultivos de plantas que traen beneficios para la salud, como el maqui o la murtilla, con propiedades beneficiosas para la salud.

El territorio chileno puede considerarse como un gran laboratorio natural donde ya existe una vasta comunidad científica, plenamente capacitada, estudiando distintos organismos, pero 1000 Genomas también pretende convocar a los ciudadanos para que propongan investigar especies que a ellos les parezcan importantes o representativas de nuestra identidad nacional.

Para el doctor Allende, el proyecto es una manera de posicionar a Chile en el mapa de la investigación mundial de punta y destacar la excelencia del capital humano nacional: “Estamos cosechando los frutos de

todos esos jóvenes que salieron a estudiar disciplinas científicas con Becas Chile”, dice.

Para procesar la enorme cantidad de información que generará 1000 Genomas, el Laboratorio Nacional de Computación de Alto Rendimiento dispone del supercomputador Leftraru, considerado el más poderoso de Chile. Pero aún está pendiente el servidor que almacenará los datos.

Dilemas bioéticos

Los investigadores que participan del proyecto están conscientes de que trabajan con información sensible. Siempre existe el riesgo de que los datos que recaben puedan ser mal utilizados. Por lo mismo, la iniciativa incluye el desarrollo en paralelo de una legislación apropiada. “Imagínate las isapres que ya piden mucha información previa del paciente. A ellos les encantaría disponer de cada perfil genético para poder calcular riesgos de una manera precisa. ¿Lo vamos a permitir? Son respuestas que requieren de una normativa y una discusión de la sociedad”, apunta el doctor Allende.

Otros grandes cuestionamientos éticos tienen que ver con el desarrollo de la edición genómica, que permitiría detectar genes mutados para corregirlos, y que surge como opción para las terapias génicas. Algo que abre una puerta para las prácticas eugenésicas, entendidas como la manipulación y perfeccionamiento de la especie humana, a través de la intervención de las células germinales o gametos, es decir, espermios y óvulos.

Distinto es operar sobre células somáticas para tratar aquellos tejidos de pacientes que estén enfermos. La modificación del genoma germinal se podría aplicar con fines altruistas para corregir enfermedades genéticas, pero no existe en la comunidad científica un consenso sobre los eventuales riesgos que esto tendrá en las generaciones futuras, además de la línea gris que se instala respecto a la posibilidad de diseñar humanos. Algo similar a la distopía transhumanista que planteaba la película *Gattaca* en 1997. Miguel Allende asegura que esa tecnología ya se encuentra disponible, pero que la Academia de Ciencias del Mundo, en un acto de responsabilidad científica, decidió aplazar la decisión de modificar genéticamente las células germinales para más adelante. ▲

El chanchito de tierra

Para que el proyecto 1000 Genomas traspase la comunidad científica y sea conocida por el resto de la población, la iniciativa abrió un concurso escolar para demostrar que la secuenciación genómica no necesariamente debe realizarse al interior de un laboratorio profesional. La tecnología necesaria para llevar a cabo este experimento no es demasiado sofisticada, los secuenciadores son unos aparatos del tamaño de un teléfono celular que tienen fácil uso en terreno: se conectan a un computador, se carga la información y la máquina arroja los datos genéticos. El organismo elegido para este concurso es un oniscídeo, conocido popularmente como chanchito de tierra, un crustáceo muy común pero que aún no ha sido secuenciado. Para esto, se seleccionará a diez colegios a lo largo de todo Chile, de manera de obtener una muestra de extremo a extremo, y luego, de forma simultánea y conectados vía *streaming*, todos van a proceder a secuenciar a su chanchito de tierra. Con esa información se hará un ensamble que dará como resultado el genoma completo de esta especie. El experimento permitirá comparar su genoma con animales similares de otros ecosistemas y determinar qué genes le han permitido vivir fuera del agua siendo un crustáceo. Se trata de datos biológicos relevantes que los mismos niños podrán descubrir por sí mismos. El experimento tendrá lugar en agosto y las inscripciones siguen abiertas en 1000genomas.cl.

