

Editorial

El año 1953 y los nombres: James Watson y Francis Crick son recordados por biólogos y médicos por el descubrimiento de la estructura de doble hélice del ADN. El año 2001, casi medio siglo después, será recordado por la presentación a la comunidad científica y al mundo: el mapa del genoma humano. También dos nombres están vinculados a este hecho: Francis Collins y Craig Venter, líderes de sus respectivos grupos. El primero dirige un consorcio financiado con fondos públicos y publicó su información en la revista *Nature* el 15 de febrero. El segundo dirige una empresa privada, Celera Genomics, y publicó sus resultados en la revista *Science* el día 16 de febrero. Aunque aún falta conocer por completo las semejanzas y diferencias de ambos mapas, seguramente serán complementarios y no contradictorios. En lo que ambos grupos están de acuerdo es que los humanos estamos conformados por alrededor de 32.000 genes y no por 100.000 como se presumía con anterioridad. Esta nueva cifra significa que sólo tenemos algo más del doble de genes que tiene la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster* y menos del doble de genes que el gusano *Caenorhabditis elegans*. Más aún, cerca de un 10% de nuestros genes tiene su contrapartida en la mosca y el gusano. Por otra parte, el genoma del chimpancé que no ha sido completado, se presume que es en un 99% similar al humano. Esta información nos hace meditar acerca de lo relacionados que estamos con todas las especies vivientes, a la vez que preguntarnos qué es lo que hace al hombre tan diferente y único en nuestro planeta.

El conocimiento de la secuencia completa del genoma humano tendrá un gran impacto en la medicina del futuro próximo. No sólo permitirá el diagnóstico preciso de diversas enfermedades y mejorará sus posibilidades de tratamiento. El poder diagnosticar con certeza el estado de portador de alguna enfermedad genética permitirá a las familias decidir sobre su futuro reproductivo. El poder predecir la susceptibilidad a desarrollar enfermedades de origen complejo permitirá tomar las medidas preventivas para que ellas no ocurran. El estudio de diversos genes que codifican para enzimas que metabolizan toxinas o reparan el ADN dañado por carcinógenos permitirá detectar las personas en riesgo y evitar su contacto con estos agentes, lo que tiene implicancias en la medicina del trabajo, entre otras. En último término, el conocer el genoma humano tendrá un impacto en la sociedad. Toda esta información estará en el futuro en Internet y los métodos diagnósticos estarán al alcance de la población. El desafío de la medicina del futuro será el saber utilizar correctamente los resultados de los exámenes genéticos. Sin embargo, el desafío para los médicos sigue siendo el mismo que tenemos hoy: tratar de sanar, aliviar, orientar y apoyar a nuestros pacientes.

[Dr. Ronald Youlton](#)