

Extrait du El Correo

<http://www.elcorreo.eu.org/Cintificos-argentinos-logran-secuencia-completa-del-genoma-de-tres-ninos>

Cintíficos argentinos logran secuencia completa del genoma de tres niños

- Notre Amérique - Matière grise -

Date de mise en ligne : vendredi 15 novembre 2013

Copyright © El Correo - Tous droits réservés

Argentina logró la secuencia completa del genoma humano de tres niños afectados por un trastorno generalizado del desarrollo y epilepsia, cuyo tratamiento se estudia, informaron el neurólogo Marcelo Kauffman y el bioinformático Adrián Turjanski.

« Ya tenemos por primera vez en Argentina la secuencia completa de genomas humanos de tres pacientes que reciben atención en nuestro centro del Hospital Ramos Mejía, niños entre 6 y 10 años de una misma familia que está afectada por un trastorno generalizado del desarrollo y epilepsia », contó Kauffman durante una conferencia de prensa en el Ministerio de Ciencia y Tecnología.

Turjanski, investigador del Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas-Conicet y director de la Plataforma de Bioinformática, es responsable de procesar la gran cantidad de información de un genoma de una persona, que ocupa 600 Gigabytes.

« La informática pasa a cumplir ahora un rol importante en la medicina y el cambio de paradigma no sólo viene a partir de que la información le tiene que llegar al médico, sino de quién la provee : el procesarla para que se convierta en conocimiento y el tener la gente calificada es el paso que dimos », enfatizó.

Kauffman está a cargo del Consultorio de Neurogenética del Servicio de Neurología del Hospital Ramos Mejía, con tareas asistenciales y de investigación en un campo que se dedica al grupo de trastornos del sistema nervioso, que tienen base genética o hereditaria que los provoca.

« Cada uno de esos trastornos es raro y poco frecuente, pero cuando uno suma los miles de casos extraños, conforman un grupo de importancia porque suelen insumir muchos recursos diagnósticos, muchos años de consulta, y un largo peregrinar de pacientes y familias », relató Kauffman.

Durante muchos años, estos trastornos fueron desatendidos por las dificultades para obtener una respuesta, y los avances en la genómica han permitido reconocer las causas genéticas de estos casos raros, lo que está « provocando un cambio de paradigma en la práctica médica », planteó Kauffman, también docente en la cátedra de Neurología de la Facultad de Medicina de la UBA.

Kauffman dijo que « es una nueva manera de pensar la práctica médica, en la que el médico entra en una suerte de ida y vuelta entre dos universos de información : la que presenta el paciente en la manera de sintomatología y la genética, con las distintas variantes que tiene el genoma del paciente, y la correlación que puede dar alguna de ella con la sintomatología ».

« Acá no hay nada mágico, es un proceso, una herramienta más que permite hacer mejor diagnóstico y práctica médica », definió.

El médico relató que « el primer anuncio del Proyecto de Genoma Humano, hace una década, mereció ser presentado por (el expremier británico) Tony Blair y (el expresidente estadounidense) Bill Clinton, las dos personas más poderosas del mundo en ese momento, representando las expectativas que había, pero también los medios que se habían invertido, cientos de millones de dólares ».

En los últimos cinco años hubo un cambio en las tecnologías para decodificar el genoma y obtener información genética con un rotundo impacto en términos económicos, ya que el costo está en la escala de los miles de dólares, y ya no requiere centros coordinados a ambos lados del Atlántico, sino que puede ser desarrollado en un laboratorio individual.

« Un exoma -la parte codificante de los genes-, con interpretación médica, tiene un valor comercial en Estados Unidos de 7 000 dólares », estimó el neurogenetista ; representa una parte del genoma, ya que no todos los casos requieren secuenciarlo completo.

Kauffman enfatizó que, a partir de la decisión del Ministerio de Ciencia y Tecnología de desarrollar una plataforma genómica -con tecnología y recursos humanos para obtener la información genética- y una bioinformática -como herramienta para manejar ese gran volumen de información-, Argentina tiene esta capacidad que en la región tenía únicamente Brasil.

« Cuando uno habla de genoma está hablando de 3.000 millones de pares de bases -ACTG (bases nitrogenadas adenina, citosina, timina y guanina)-, y afortunadamente hace cuatro meses nos invitaron a participar en una experiencia piloto de obtener la secuencia completa de genomas humanos, y esto se llevó a cabo », reividicó.

Un gen es una porción de ADN cuya función primordial es la producción de proteínas específicas, y existen miles de genes en cada célula, que tienen el material hereditario de un organismo.

Turjanski es doctor en Química, especialista en bioinformática, que se ocupa de estudiar y predecir (a través de algoritmos computacionales) las estructuras de las bio-macro-moléculas, como son las proteínas y el ADN ; es profesor en la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales de la UBA y el científico repatriado número 600 desde el año 2003.

La plataforma biotecnológica -que se desarrolló con un subsidio de 8 millones de pesos del Fondo para la Investigación Científica y Tecnológica- está integrada por el Conicet ; el Instituto de Agrobiotecnología de Rosario-Indear ; las universidades nacionales de Buenos Aires y San Martín, y la Católica de Córdoba.

La plataforma de genómica está integrada por el Conicet, la Fundación Instituto Leloir y el Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria-INTA.

« Ahora estamos en el largo camino del análisis de toda la información, que en el mejor de los casos nos va a ayudar a poder arribar a un mejor diagnóstico : lo más importante es que ya está instalada en la Argentina la tecnología para tener secuencias completas de genoma humano, y ya hay recursos humanos que se están formando en el país », concluyó Kauffman.

[Télam](#). Buenos Aires, 15 de noviembre de 2013.