

¿Cómo promover buenas prácticas en la secuenciación de genomas humanos?

El proyecto *Variación Genética Europea de Enfermedades* (GEUVADIS) reúne los principales laboratorios de secuenciación europeos para definir los estándares éticos y tecnológicos para promover la formación multidisciplinaria para toda la comunidad científica y médica. GEUVADIS, coordinado por Xavier Estivill, del Centro de Regulación Genómica de Barcelona y financiado por la Comisión Europea, incluye 17 colaboradores internacionales de toda Europa y de los EE UU.

CRG

24/1/2011 14:00 CEST

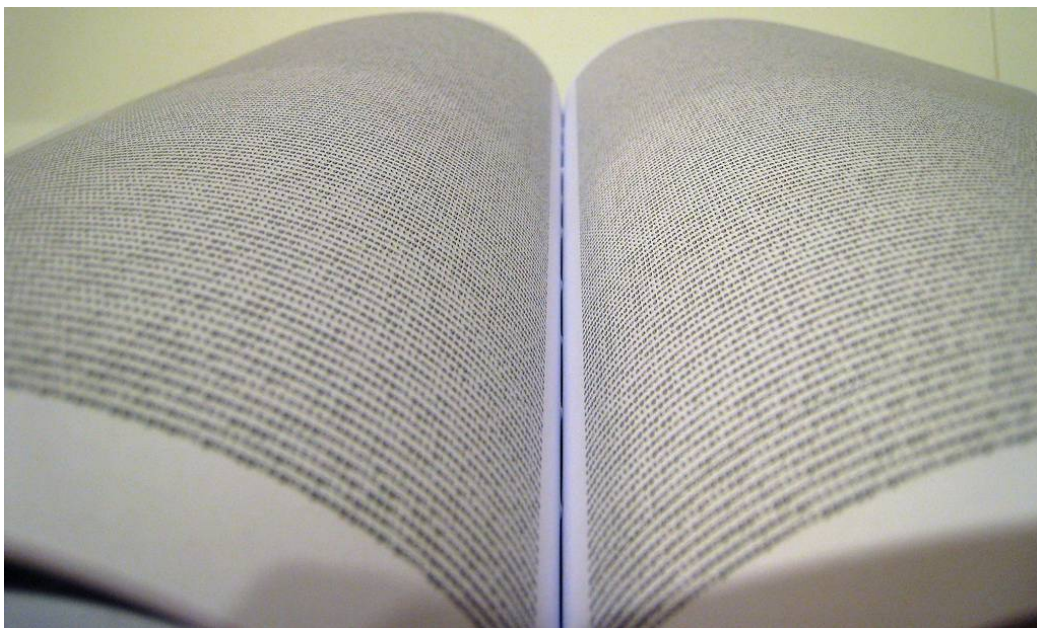


Imagen impresa del genoma humano. Foto: John Jobby.

Nuestros genes determinan cómo funciona nuestro cuerpo, y también cómo comete errores. Comprender los genes, nos ayudará a encontrar el mejor tratamiento para cada paciente y a descubrir nuevas medicinas. Pero, obtener, leer e interpretar el código de 3.000 millones de letras que es el genoma humano, es una tarea difícil.

Primero, los investigadores observaron millones de puntos variables en nuestro genoma y descubrieron su asociación con enfermedades. Hoy, las tecnologías avanzadas de secuenciación han revolucionado este campo y

permiten leer en detalle y analizar la secuencia completa de genomas individuales, de forma rápida y económica nunca vista hasta ahora.

En respuesta a la rápida evolución de estas tecnologías, recientemente han florecido diversos proyectos de investigación que han dado lugar a una oleada de nuevos datos biológicos. Concretamente, investigadores de GEUVADIS participan en dos proyectos de secuenciación a gran escala: el proyecto de los [1000 Genomas](#) y el [Consorcio Internacional del Genoma del Cáncer](#). Ambos proyectos, están analizando miles de muestras de diversas poblaciones y categorías de enfermedades. La producción de esta gran cantidad de datos, plantea el principal reto que el consorcio de GEUVADIS está abordando en Europa.

Primero, es necesario determinar meticulosamente la calidad y la precisión de los datos producidos para pasar esta información al plano clínico. Después, la publicación de estos datos para la comunidad científica y, de forma global, para el público, nos lleva a la reflexión ética, legal y social: ¿Cómo nos podemos asegurar que la privacidad de pacientes individuales está protegida a medida que la secuenciación es más económica y más disponible? ¿Cómo podemos hacer un uso óptimo de esta tecnología para mejorar la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades mientras respetamos la libertad del paciente para escoger y el respeto mutuo?

GEUVADIS hace una aproximación coordinada coherente y rigurosa para resolver estas y otras cuestiones. Xavier Estivill, coordinador del [Programa Genes y Enfermedad](#) en el Centro de Regulación Genómica de Barcelona y coordinador del proyecto, prevé que GEUVADIS es "un marco europeo potente que puede servir para analizar la genética de las enfermedades y para implementar la genómica de forma responsable en el entorno médico". En el marco español, actualmente hay diversos debates abiertos sobre la secuenciación de genomas de miles de individuos afectados por las enfermedades más comunes. Ello, estimulará la investigación básica y la farmacéutica en un período muy corto de tiempo.

Anne Cambon-Thomsen de Toulouse (Francia), responsable de los aspectos éticos, legales y sociales del proyecto, añade "Para completar el vacío entre la fascinación tecnológica y la rapidez, con la implementación responsable

de la secuenciación de genomas, es crucial que los científicos participen desde el inicio en el análisis de las dimensiones éticas y sociales de su trabajo. Esta dimensión ética y social es un eje vital del trabajo de GEUVADIS".

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

GEUVADIS | XAVIER ESTIVILL | PROYECTO | CRG | GENOMA HUMANO |
GENOMA | GENES | CENTRO DE REGULACIÓN GENÓMICA | SECUENCIACIÓN |
ÉTICA | BUENAS PRÁCTICAS |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)