

JOHN QUACKENBUSH: “EN CINCO AÑOS PODREMOS HACER UNA SECUENCIA DEL GENOMA HUMANO POR 1000 DÓLARES”

El científico estadounidense trabaja en una disciplina que procura desarrollar herramientas informáticas para reunir, analizar y encontrar sentido a la voluminosa información que ofrece la genómica

Por José Crettaz

John Quackenbush, es investigador, director del Center for Cancer Computational Biology en el Dana-Farber Cancer Institute y profesor de Harvard School of Public Health y de Boston University. A primera vista, no responde al estereotipo de científico que el común de la gente tiene en mente: joven, irónico y de risa contagiosa. Su disciplina, la biología computacional, es hija del proyecto de Genoma Humano.

Físico, doctor por la University of California, Los Angeles, pasó por la Argentina para dictar varias conferencias y reunirse con investigadores del Instituto Leloir. Durante su estadía en Buenos Aires, el doctor Quackenbush se entrevistó con Revista ISALUD.

Allí se refirió a la genómica compu-

tacional (término definido por Thomas Roderick en 1986 y referido al estudio de las propiedades globales de los genomas; la estructuración, interacción, funciones y regulación de sus componentes), pero sin esquivar el complejo panorama ético que enfrentan estas nuevas herramientas científicas y las diferencias que separan a los países desarrollados de los emergentes en el campo de la ciencia.

—¿Cuánto tiene de genómica y cuánto de computacional la genómica computacional?

—Es un 100% genómica y 100% computacional. Los dos campos se complementan y crecieron juntos. En genómica, los datos se volvieron múltiples y entonces la única forma de reunirlos es utilizando la informática. Necesitamos usar esa información para poder gestionar

las enfermedades humanas. El propio genoma humano contiene una cantidad impresionante de información: 3000 millones de datos en 25 años. Al principio, la secuencia del genoma era un proyecto de 15 años. Ahora podemos detectar una cadena genómica en dos semanas. Por eso la computación es una parte importante. En un año podemos secuenciar cientos de cadenas genómicas y obtener cantidades enormes de información que tenemos que ordenar para buscarle y encontrarle sentido.

Tenemos una técnica, la DNA Microarrays, que permite ver cómo los genes cambian y cómo van generando enfermedades. Por lo tanto, podemos hacer estudios que abarcan a cientos de individuos y con 25.000 millones de genes.

Esta tecnología puede detectar un



“Mucho del software que utilizamos es de fuente abierta, la mayoría de la información de datos genómicos está al alcance de todos.”

millón de diferencias a través del genoma. Los estudios cruzan a miles de individuos. El desafío ahora con todos estos datos es entender las diferencia entre la gente enferma y la que no lo está y las diferencias entre los distintos tejidos.

Uno puede aplicar distintos métodos, biológicos o computacionales, lo que estamos haciendo es algo nuevo que cruza los dos campos, la biología computacional.

–Con todo este conocimiento, y todas las posibilidades que abre la

tecnología. ¿Vamos hacia la construcción a superhombre, un hombre perfecto?

–Aquí estoy, soy yo. (se ríe)

En serio, alguien me preguntó si vamos a poder hacer una secuencia del genoma humano por 1000 dólares y eso va a estar disponible en 5 años. Así que le respondí: “En lugar de hacer ciencia voy a secuenciar a mi familia y a mí mismo” (se ríe).

Pero respondiendo a su pregunta, la ingeniería genética en esa escala sería tremendamente difícil. Noso-

tros no sabemos todavía todas las combinaciones que existen entre todos los genes y cómo afectan al sistema completo.

Si identificamos los genes que están asociados con patrones de comportamiento determinados podríamos hacer diagnósticos prenatales para saber si tu hijo tiene una enfermedad. Si descubrimos los genes asociados a la performance atlética, podemos elegir qué tipo de chicos queremos.

La pregunta es qué hace uno con la tecnología. Y son todos problemas éticos. Nosotros sabemos qué genes están asociados con cada rasgo de la persona. Los más importantes son los que están asociados con la alta inteligencia. ¿Voy a negarle a mi hijo tenerla?

Otra pregunta asociada está relacionada con las células madres. Una de las cosas que ha excitado mucho a la gente es poder inducir un tipo específico de célula madre que pueda subdividirse de manera que puedas tomar una célula de la piel y transformarla en una célula madre.

EEsto es muy interesante y suscita un gran entusiasmo y uno puede usar este tipo de células, sin em-



GrupoMADERO

ADMINISTRACION DE RIESGOS

Nos avalan más de 25 años de Experiencia en Administración del Riesgo de la Praxis Médica en Hospitales, Sanatorios, Colegios y Círculos Médicos. Esto hace de Grupo Madero la empresa líder

Grupo Madero Creadores de la Protección Médico Legal en Exceso del Seguro

Lima 355 - 10° A - Ciudad de Buenos Aires - C1073AAG

Tel: 5239-8840/8841/8842/8843

Atención al Cliente: 0800-888-6233

bargo estas células pueden transportar genes de cáncer. Entonces lo que nos preocupa es que si usamos estas células en terapias se pueden desarrollar oportunidades de que aparezcan nuevos tipos de cáncer. Son días todavía muy tempranos como para poder discernir claramente la relación entre el genoma y las personas.

—¿Cómo es el trabajo de su equipo y cómo se financia la actividad del equipo?

—Tengo un equipo de 30 personas integrado por estudiantes de posgrado, con tesis posdoctoral, desarrolladores de software y *managers* de sistemas, entre otros. Tenemos financiamiento del Instituto Nacional de la Salud, de la Fundación Nacional de Ciencias, de donantes privados, de nuestro propio Instituto del

El ABC de la genómica

La genómica busca predecir la función de los genes a partir de las interacciones con otros genes. Para avanzar en este camino es importante desarrollar bases de datos y sistemas bioinformáticos que sirvan para determinar nuevos diagnósticos. También esta tecnología ayudará a tener una comprensión más completa de las redes celulares, que son responsables de las enfermedades.

Sin duda la genómica —dedicada al estudio integral del funcionamiento, la evolución y el origen de los genomas— ha revolucionado a la biología. Hablar de genoma humano implica estudiar el conjunto de genes que forman al organismo, el patrimonio genético almacenado en el ácido desoxirribonucleico (ADN) o en sus cromosomas.

Conocer esta información permitiría, entre muchas otras aplicaciones, saber qué enfermedades podría sufrir una persona en su vida y poder localizar el gen que la produce para tratarlo.

La genómica computacional se concentra en desarrollar software para que los datos que obtenemos tengan sentido. La meta es entregar la información en un camino que les permita a los médicos y sus pacientes usarlo como parte del tratamiento.

“El desafío ahora es entender las diferencia entre la gente enferma y la que no lo está y las diferencias entre los distintos tejidos.”



Cáncer Dana Farber. Y esos fondos nos permiten acceder a mayor cantidad de personas para que trabajen y para compartir conocimiento. Siento muchas veces que en realidad lo que conduzco es un pequeño negocio y la parte importante de mi trabajo es buscar los recursos para poder pagarle a la gente.

—¿Qué aporte pueden hacer los países emergentes a este tipo de investigación?

—Una de las cosas maravillosas de ser un científico es poder viajar por el mundo y conocer gente. He estado en Europa y Japón, pero también en Sudáfrica, México, Brasil y muchos otros lugares.

Recuerdo mi primera visita a América Latina, a Brasil y todo el mundo me decía *perdónenos la ciencia aquí no es muy buena*. Luego yo hice mi presentación y estuve escuchando las presentaciones de los otros y lo que uno se da cuenta rápidamente es que no falta inteligencia en ningún lado. Lo que falta son recursos y la cosa más maravillosa de la genómica es que muchas veces los recursos están allí.

Mucho del software que utilizamos es de fuente abierta, la mayoría de la información de datos genómicos está al alcance de todos. Por lo tanto está la oportunidad para la gente de todo el mundo para usar las herra-

mientas y los datos para hacer los descubrimientos

Pero otra cosa que yo creo que es importante es que el costo de la tecnología está bajando rápidamente. Sin embargo, todo el mundo tiene computadoras, y esas máquinas son mucho más poderosas que las que llevaron el Apolo a la Luna. Al haber bajado los costos se está democratizando el uso de los instrumentos de computación y por lo tanto se va a democratizar el manejo de los datos.

Ahora tenemos computadoras por un precio muy bajo tanto en Argentina como en China y no va a pasar mucho tiempo hasta que sólo cueste 1000 dólares reconocer una cadena genómica.

El desafío para hacer genómica en medicina es que necesitás poblaciones y creo que tienen poblaciones aquí en Argentina que podrían ser utilizadas para hacer un perfil genómico. Y aquí podrían trabajar también en genómica agronómica. Aquí han hecho secuencias genómicas importantes en ese terreno. 