GENETICA Y ENFERMEDADES HUMANAS

A principios del siglo XX, Archibald Garrod planteó que las enfermedades se comportaban como los caracteres descritos por Mendel muchos años antes. Este importante trabajo, supuso el redescubrimiento de las Leyes de Mendel (como se heredaban los carácteres) y marca el comienzo de la Genética Humana.

A lo largo del siglo XX se consolidaron los conceptos de que la mayoría de las enfermedades, sino todas, tienen un componente genético y de que el papel de los genes (considerados defectuosos) que causan enfermedades es considerable en la especie humana. Estos avances en el área de la Genética han exigido el constante desarrollo de nuevas herramientas de trabajo y aproximaciones experimentales. Todos estos esfuerzos culminan el 14 de abril de 2003. Esta fecha marcará un hito en la historia de la Ciencia, ya que el Consorcio Internacional para la secuenciación del genoma humano anunció que había logrado determinar las letras de nuestro genoma coincidiendo con el 50 aniversario de la publicación del modelo estructural del DNA por Watson y Crick.

Gracias al Proyecto Genoma Humano se ha producido un revolucionario avance en el campo de la Genética Humana, permitiendo la transición del análisis clásico de enfermedades monogénicas al acercamiento a la base genética de las enfermedades complejas y comunes, tales como la obesidad, la diabetes, el cáncer, la hipertensión, el asma o la trombosis. La era de la genómica ha comenzado.

Las implicaciones del Proyecto Genoma Humano son enormes en todos los campos de la medicina. Un primer resultado lo constituye el conocimiento de la secuencia de nucleótidos de nuestro genoma. Pero no menos importante es el conocimiento de las variaciones que de esta secuencia presentan los diferentes indivíduos de la especie humana. Este es el camino que nos ha de conducir al conocimiento más en profundidad de las bases genéticas de enfermedades.