IDIOMA: ESPANHOL

Área 1

* Indica uma pergunta obrigatória

1. E-mail *

2. ÁREA *

Marcar apenas uma oval.

- 1-CIÊNCIAS BIOLÓGICAS, CIÊNCIAS AGRÁRIAS, CIÊNCIAS DA SAÚDE

3. NOME DO CANDIDATO *

4. NÚMERO DA INSCRIÇÃO *

5. NÚMERO DO CPF *

Leia o texto e responda as questões a seguir em Português. Todas as questões dever ser respondidas de acordo com o texto. As respostas digitadas neste formulário eletrônico constituirão o ÚNICO documento válido para correção da prova.

Los genomas de 47 personas revelan el 'código de instrucciones' humano más completo hasta la fecha

Hasta ahora, el único genoma completo solo reflejaba información genética de una persona; esta nueva herramienta contiene datos genómicos de ascendencias repartidas por todo el mundo, lo que abre la puerta a comprender mejor las enfermedades genéticas y nuestro origen como especie

El 6 de abril de 2000, se anunció el borrador del primer genoma humano, la 'receta' que contiene toda la información para que una persona se pueda desarrollar y crecer. En febrero de 2001, las prestigiosas revistas 'Nature' y 'Science' publicaron la secuenciación final. No estaba todo hecho: había 'huecos' -el primer borrador solo completaba el 92% del genoma- y hubo que esperar hasta 2021, cuando se generó la primera secuencia completa, la receta entera del funcionamiento del ser humano.
Pero, como en toda buena receta, cada uno tiene su propia versión. Porque aunque todas las personas pertenezcamos a la especie humana, somos un compendio de diversidad genética que provoca que, por ejemplo, los inuits toleren mejor el frío; que los miembros de la tribu africana de los bajau laut, también llamados 'nómadas del mar', puedan permanecer en apnea hasta 13 minutos; o que los europeos y asiáticos tengan un 2% de genética neandertal que les ha influido durante la pandemia del Covid-16. Usted mismo no tiene que viajar muy lejos para encontrar diferencias: le separa del resto de personas, de media, un 0,4% de su genoma, incluidos sus parientes más cercanos.

Todas esas variaciones se escapaban al Proyecto del Genoma Humano. Incluso cuando se completó hace dos años. El problema estaba en que esos datos reflejaban principalmente la información de una sola persona (aunque algunos de los 'huecos' sí fueron rellenados con ADN de una veintena más). Ahora, un equipo internacional formado por decenas de científicos de diferentes centros (incluido el Supercomputing Center de Barcelona) ha conseguido el borrador del primer pangenoma, una herramienta que aúna datos genómicos casi completos de 47 personas cuya ascendencia se remonta a diferentes poblaciones de todo el mundo. Los resultados y sus primeras aplicaciones acaban de publicarse en cuatro estudios en la revista 'Nature'

«Todo el mundo tiene un genoma único, por lo que el uso de una única secuencia genómica de referencia para cada persona puede generar sesgos», explica Adam Phillippy, investigador principal en la Rama de Genómica Computacional y Estadística dentro del Programa de Investigación Intramural del NHGRI y coautor del estudio principal. «Por ejemplo, predecir una enfermedad genética podría no funcionar tan bien para alguien que no tiene un genoma tan parecido al de referencia».
Al respecto, ya se conocen casos concretos: el riesgo de sufrir angioedema (inflamación de las capas profundas de la piel), provocado por inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina, usados en fármacos para evitar la tensión arterial, es tres veces superior en los pacientes negros que en los de otra raza. Otra reacción originada por los medicamentos cardiovasculares, la tos, es también casi tres veces más frecuente en los enfermos asiáticos que entre los de raza blanca. Y cada día se descubren más y más diferencias de este tipo.

"En lo substancial, nos parecemos al 99,9% cuando comparamos cualquier par de seres humanos. Pero si tenemos 3.000 millones de pares de letras en nuestro genoma (3.000 millones de nuestra madre, y otros 3.000 millones de nuestro padre) esto representa entre 3 y 6 millones de letras que, como mínimo son distintas entre cualquier par de seres humanos", explica a ABC Lluis Montoliu, investigador y vicedirector del Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC) y en el Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras (CIBERER-ISCIII).
"Entre esas diferencias se hallará la responsable de la enfermedad congénita que padezcamos". Sin embargo, encontrarla implica saber comparar con secuencias no asociadas a enfermedad y tener en cuenta toda esa variabilidad individual. "Hasta ahora, habitualmente no teníamos en cuenta sistemáticamente en los análisis genéticos. Esa es la principal novedad del pangenoma", señala Montoliu.

En busca del ADN

Las muestras para elaborar estos primeros 47 genomas (que se pretenden ampliar hasta los 350 en 2024) se extrajeron de personas que participaron en el Proyecto 1000 Genomas, un esfuerzo internacional completado en 2015 que pretendía reflejar la mayor diversidad genética posible gracias al ADN de un millar de personas de diversa ascendencia (si bien la más representada aquí era la africana y asiática). Esta base genética está abierta a cualquier investigador de forma abierta.

Gracias a esta iniciativa se han llevado a cabo diferentes hallazgos. Por ejemplo, se ha descubierto que cada individuo sano porta en su genoma, por término medio, alrededor de 150 anomalías que provocan la finalización prematura de proteínas (que generan enfermedades como el Alzheimer, Parkinson o el Huntington) y otras 30 implicadas en la aparición de enfermedades raras. También se ha confirmado el origen único de todos los humanos actuales en un antepasado común de hace entre 150.000 y 200.000 años.

Sin embargo, estos resultados fueron obtenidos por el análisis de ciertas regiones del material genético. El pangenoma ahora permitirá realizar preguntas más amplias, o incluso descubrir cosas que ni siquiera se sabía que estaban.

Un genoma 'desplegable'

Esta nueva herramienta es algo así como un 'libro desplegable': las bases de los genomas se comparan unas con otras en su punto justo, pudiendo acercar la vista hacia áreas más concretas y observar dónde existen las diferencias.

Así, esas diferencias pueden ser pequeñas, de tan solo una o unas pocas 'letras' (bases) de ADN; o, por el contrario, puede tratarse de trozos más grandes, llamados variantes estructurales, con 50 pares de bases o más de diferencia. En el caso de estos últimos, los científicos saben que pueden tener importantes implicaciones para la salud. Sin embargo, hasta ahora, no se ha podido identificar más del 70% de ellas porque solo existía un genoma de referencia. El pangenoma ha añadido 119 millones de nuevas bases de las que aproximadamente 90 millones se derivan de la variación estructural. Aquí se ha observado que estos trozos cambiantes son muy complejos y pueden ser de diferentes tipos: desde inversiones de secuencias a inserciones, pasando por eliminaciones o repeticiones en tándem (un segmento de dos o más bases repetidas numerosas veces). Estas nuevas bases ayudarán a estudiar regiones del genoma para las que antes no había referencia y, potencialmente, podrán asociar variantes estructurales con enfermedades en estudios futuros.

«Ahora, podemos mapear a más variantes estructurales, por lo que estamos encontrando características y áreas en el genoma que simplemente no estaban allí antes», explica Karen Miga, de la Universidad de California en Santa Cruz, y una de las principales impulsoras primero en completar el genoma humano en 2021 y ahora en el primer borrador del pangenoma. «Es emocionante porque nos permite observar la regulación genética de una manera única que no podíamos estudiar antes, porque esas áreas probablemente se habrían mapeado de manera inapropiada o simplemente se habrían ignorado por completo».

Buscando más variantes genéticas

Aún así, los autores señalan que aún queda trabajo por hacer. «Desde el año 2000, hemos tenido una serie de representaciones cada vez más precisas de un genoma», explica David Haussler, director científico del Instituto de Genómica de la UCSC, quien dirigió el equipo de la UCSC en el Proyecto Genoma Humano original y asesora sobre el proyecto pangenoma.

Los siguientes pasos llegarán de la mano de la ampliación de la muestra más allá del Proyecto 1000 Genomas, introduciendo ADN de grupos étnicos más aislados. Y aún así, no será suficiente para representar toda la diversidad genética de nuestra especie. «No importa con qué precisión representes un genoma, eso no simbolizará a toda la humanidad. Con esto estamos en un punto de inflexión: ya no es la genómica del único genoma humano estándar, sino la genómica para todos».

https://www.abc.es/ciencia/genomas-personas-revelan-receta-completa-crea-humano-20230509220518-nt.html

6. **QUESTÃO 01 – Por que se considera que existe uma brecha no rascunho da sequência final do primeiro genoma humano?** *

7. **QUESTÃO 02 – Enumere alguns exemplos de diversidade genética que aparecem no texto.** *

8. **QUESTÃO 03 – Em que consiste o Projeto 1000 Genoma?** *

9. **QUESTÃO 04 – Quais são as bases proporcionadas pelo Pangenoma?** *

10. **QUESTÃO 05 – Por que os autores afirmam que “ainda assim estamos num ponto de inflexão”?** *

Este conteúdo não foi criado nem aprovado pelo Google.

Google Formulários