

GENÓMICA CLÍNICA

CON EL PROFESOR JAMES LUPSKI

Puntos de *discusión*

CONOCIMIENTO Y COMPRENSIÓN

1. ¿Cuántos pares de bases hay en un genoma humano diploide?
2. ¿Qué es el genoma humano haploide de referencia (HRHG) y para qué se utiliza?
3. ¿Cuál es la diferencia entre un genoma haploide y diploide?
4. ¿Cuáles son los tres tipos principales de mutación genética? ¿Qué le ocurre al ADN en cada uno de ellos?

APLICACIÓN

5. La secuenciación del genoma completo tiene muchas aplicaciones en medicina y genética. ¿Qué otras áreas de la ciencia podrían beneficiarse de esta técnica?
6. ¿Qué preguntas le gustaría hacerle a James sobre su investigación y su carrera?

ANÁLISIS

7. ¿Cómo han influido las experiencias personales de James en su investigación?
8. Actualmente, la secuenciación del genoma personal sigue siendo cara. ¿Qué implicaciones éticas tiene para las personas con enfermedades genéticas?

SÍNTESIS

9. La secuenciación del genoma completo es una poderosa herramienta que puede mejorar la vida de muchas personas. Si estuviera al alcance de todos, ¿qué impacto tendría en la sociedad?

EVALUACIÓN

10. A pesar de la variación genética resultante de la reproducción sexual y las mutaciones, sólo el 0,1% de su genoma es único. Como humanos, compartimos entre nosotros el 99,9% de nuestro genoma. ¿Cómo le hace sentir esto? ¿Cómo podría ser diferente la sociedad si más personas fueran conscientes de nuestras similitudes?
11. Si tuviera la oportunidad, ¿secuenciaría su genoma personal? ¿Por qué sí o por qué no?

Actividad

La ética de la genómica

Aunque el genoma de James se secuenció para el avance de la ciencia, muchas personas optan hoy en día por secuenciar su genoma personal. En estos casos, ¿quién debería tener acceso a estos datos?

Imagine que el Sr. X ha secuenciado su genoma y quiere mantener en privado su información genética. Sin embargo, varias personas quieren acceder a esos datos. Argumente para cada una de ellas por qué se les debería permitir acceder a la información genética del Sr. X:

- Empleador del Sr. X
- El corredor de seguros de vida del Sr. X
- El hijo del Sr. X
- Un científico que investiga enfermedades genéticas

En grupos, discutan los distintos casos y decidan a quién (si es que a alguien) se le debería dar acceso a la información genética del Sr. X. ¿Qué argumentos les parecen más y menos convincentes? ¿Qué consecuencias tendría que cada persona tuviera acceso a los datos genéticos del Sr. X?

Recursos adicionales

- Más información sobre la investigación de James: www.lupskilaboratory.org/home
- Más información sobre las investigaciones realizadas en el departamento de James en el Baylor College of Medicine: www.bcm.edu/departments/molecular-and-human-genetics
- Más información sobre el Proyecto Genoma Humano (Human Genome Project) (www.genome.gov/human-genome-project) y recursos educativos sobre genómica (www.genome.gov/About-Genomics/Educational-Resources)
- Visite la página web de Futurum de James para leer su artículo en español y escuchar su podcast: www.futurumcareers.com/the-human-story-behind-human-genome-sequencing