



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

FUNDAMENTOS

El genoma humano es la secuencia de ADN contenida en 23 pares de cromosomas en el núcleo de cada célula humana diploide. Contiene codificada la información necesaria para la expresión, altamente coordinada y adaptable al ambiente, del proteoma humano, es decir, del conjunto de las proteínas del ser humano. Las proteínas, y no el ADN, son las principales biomoléculas efectoras; poseen funciones estructurales, enzimáticas, metabólicas, reguladoras, señalizadoras, y se organizan en enormes redes funcionales de interacciones.

En definitiva, el proteoma fundamenta la particular morfología y funcionalidad de cada célula. Asimismo, la organización estructural y funcional de las distintas células conforma cada tejido y cada órgano, y finalmente, el organismo vivo en su conjunto. Así, el genoma humano contiene la información básica necesaria para el desarrollo físico de un ser humano completo.

Por primera vez, tenemos en Argentina la secuencia completa de genomas humanos de tres pacientes, que reciben atención en el Hospital Ramos Mejía. Se trata de niños entre 6 y 10 años, de una misma familia que está afectada por un trastorno generalizado del desarrollo y por epilepsia.

Los trastornos del sistema nervioso tienen una base genética o hereditaria que los provoca. Cada uno de estos síntomas es raro y poco frecuente. Durante muchos años fueron desatendidos por su difícil acceso a la información, pero los avances en la genómica han permitido reconocer las causas genéticas de estos casos, lo que está provocando un cambio de paradigma en la práctica médica.

A partir de la decisión del Ministerio de Ciencia y Tecnología de desarrollar una plataforma genómica -con tecnología y recursos humanos para obtener la información genética- y una bioinformática -como herramienta para manejar ese gran volumen de información-, Argentina tiene esta capacidad que en la región tenía únicamente Brasil.

Cuando uno habla de genoma está hablando de 3.000 millones de pares de bases -ACTG (bases nitrogenadas adenina, citosina, timina y guanina)-, y afortunadamente, la secuencia completa del genoma humano se llevó a cabo en nuestro país.

Un gen es una porción de ADN, cuya función primordial es la producción de proteínas específicas,



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

y existen miles de genes en cada célula que tienen el material hereditario de un organismo.

Estamos en el largo camino del análisis de toda la información, que en el mejor de los casos nos va a ayudar a poder arribar a un mejor diagnóstico. Lo más importante es que ya está instalada en la Argentina la tecnología, para tener secuencias completas del genoma humano, y tenemos los recursos humanos para lograrlo.

Por ello:

Autor: Pedro Pesatti.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

**LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO
D E C L A R A**

Artículo 1°.- De interés social, científico y sanitario la secuenciación completa del genoma humano de tres pacientes, que reciben atención en el Hospital Ramos Mejía. Dicho logro científico es producto de la decisión del Ministerio de Ciencia y Tecnología de desarrollar una plataforma genómica y una bioinformática en nuestro país.

Artículo 2°.- De forma.