

## El premio Nobel de Química (2020)

En un año tan especial como 2020 el premio Nobel de Química tuvo también una característica muy especial: se concedió a dos investigadoras: Emmanuelle Charpentier y Jennifer Doudna. Además, dos investigadoras que trabajaron en colaboración, a diferencia de los dos científicos distinguidos en 2021, MacMillan y List, que desarrollaron investigaciones independientes. El avance distinguido con el Nobel en 2020 fue el desarrollo de un método para la modificación del genoma. La literalidad de la Academia Sueca es: “for the development of a method for genome editing”.

“Va en sus genes”, “lo lleva en su ADN” son expresiones que se utilizan coloquialmente cuando queremos decir que alguien actúa de una forma determinada porque es su forma de ser, porque es inevitable, como si estuviera grabado en su naturaleza desde que nació. El ADN nos resulta conocido por su presencia en todo lo que tiene ver con reconocimiento de personas, de su relación con los progenitores, en la novela negra y en la investigación policial, en el reconocimiento de restos rescatados de fosas comunes o de cunetas, ...

El genoma es el conjunto de genes de un individuo de una especie, y estos genes están constituidos por el ADN (siglas de ácido desoxirribonucleico). La doble hélice de ADN es una secuencia compleja de ácidos nucleicos responsable del conjunto de características de cada persona, si estamos refiriéndonos a la especie humana. El genoma de cada persona es único y además puede experimentar algunas modificaciones a lo largo de la vida por causas naturales, en general con resultados negativos para la salud. Pero no siempre es una modificación lo que crea el problema; a veces el problema “viene de fábrica” como cuando nos referimos a enfermedades congénitas, término que incorpora “gen” en el adjetivo que califica la enfermedad.

¿Convencidos ya de la importancia del genoma, los genes y el ADN? Pues el Premio Nobel de 2020 lo que reconoce en Charpentier y Doudna es el desarrollo de una herramienta para modificarlo. Ellas publican esta posibilidad en 2012 dando el banderazo de salida a una intensa carrera de búsqueda de aplicaciones. <https://www.science.org/doi/10.1126/science.1225829>

Plantas de arroz que no absorben metales tóxicos a través de sus raíces o vegetales que soportan bien la sequía extrema son ya aplicaciones del método de “las tijeras genéticas”. Esta terminología la usa ya la Academia Sueca de Ciencias en la presentación y divulgación del premio (tijeras genéticas: una herramienta para reescribir el código de la vida). [https://s3.eu-de.cloud-object-storage.appdomain.cloud/kva-image-pdf/2021/10/pop\\_ke\\_en\\_20.pdf](https://s3.eu-de.cloud-object-storage.appdomain.cloud/kva-image-pdf/2021/10/pop_ke_en_20.pdf)

El trabajo de Charpentier y Doudna permite eliminar -de ahí el término “tijera”- en una cadena de ADN fragmentos y después recomponerla. Así su estructura se modifica y, por tanto, las características del individuo tratado.

Además, y aunque todavía falta experimentación para aplicar esta “tijeras” en humanos, se abren vías para corregir graves enfermedades congénitas como la distrofia muscular, la atrofia muscular espinal y la afectación de células nerviosas del cerebro conocida como enfermedad de Huntington. Al tiempo se abren nuevas terapias para el tratamiento de distintos tipos de cáncer.

Pero no todo el campo es orégano. Ya imaginarán que aparecen riesgos de manipulación genética de embriones, lo que requiere, para este y otros descubrimientos, una regulación ética que, permitiendo el avance de la ciencia, mantenga la dignidad de las personas.

## Serendipia y colaboración

Emmanuelle Charpentier venía trabajando sobre bacterias patógenas, particularmente en una -*Streptococcus pyogenes*- que causa millones de infecciones cada año. En su trabajo de microbióloga no estaba entre sus objetivos descubrir un método para modificar el genoma, pero identifica que una determinada secuencia de ARN (ácido ribonucleico) se repite en muchas otras bacterias. Y ahí se produce la serendipia (diccionario RAE: hallazgo valioso que se produce de manera accidental o casual). La propia Charpentier maneja con frecuencia una frase de Louis Pasteur: "El azar favorece a la mente preparada". Pero aún no estaba todo hecho.

Fue necesaria la colaboración con una bioquímica especialista en ARN, Jennifer Doudna, para diseñar los experimentos definitivos que, expresado de forma sencilla, permitieron primero cortar una cadena de ADN y después, seleccionar con precisión el punto de corte -realizaron hasta cinco escisiones en una misma cadena eligiendo las secuencias de ácido ribonucleico adecuadas-, después los sistemas naturales de reparación del ADN lo reconstituyen. También, puede "repararse" la cadena de ADN incorporando fragmentos a voluntad de los investigadores. Lo que la Academia sueca identifica como reescribir el código de la vida. De este modo pueden eliminarse de un gen aquellos fragmentos, por ejemplo, responsables de una enfermedad congénita o los que determinan la necesidad alta de agua para el crecimiento en determinados cultivos; o añadir secuencias genéticas de las que se conoce su acción positiva.

El resultado del trabajo de Charpentier y Doudna es muy importante y el comité Nobel de Química lo indica por voz de su presidente: "Esta herramienta genética, que nos afecta a todos, tiene un enorme poder. No sólo ha revolucionado la ciencia básica, sino que también ha dado lugar a cultivos innovadores y dará lugar a nuevos tratamientos médicos sin precedentes".

En ocasiones la Academia de Ciencias sueca tiene sus lagunas. El mecanismo que ha sido puesto a punto en células eucariotas por estas dos científicas fue descubierto en bacterias por el español Francis Mojica de la Universidad de Alicante. Una oportunidad perdida para ampliar la escasa nómina de premios Nobel españoles.

## Las premiadas

Emmanuelle Charpentier, (1968) es natural de Juvisy-sur-Orge, Francia. Doctora (1995) por el Instituto Pasteur (París, Francia). Es la directora de la Unidad para la Ciencia de Patógenos del Instituto Max Planck en Berlín, Alemania.

Jennifer A. Doudna, (1964) es natural de Washington, DC, E.E.U.U. Doctora (1989) por la Escuela de Medicina de Harvard, Boston, E.E.U.U. Desarrolla su actividad como *Professor* en la Universidad de California y como *Investigator* en el Howard Hughes Medical Institute, Berkeley, E.E.U.U.