

Reseña

La revolución genómica: orígenes y perspectivas.

Gerardo Jiménez Sánchez*

Instituto Nacional de Medicina Genómica, México.

*Director General del Instituto Nacional
de Medicina Genómica y Presidente de la
Sociedad Mexicana de Medicina Genómica.

Quisiera iniciar manifestando mi aprecio a los autores de la obra, Patricia Gascón Muro, Marisol López, Alicia Cervantes, María Elisa Alinso, Rubén Lisker, José Luis Cepeda Dovala, Patricia Erlich, Margarita Silvestre, Alberto Padilla e Hilario Anguiano. *La Revolución Genómica: Orígenes y perspectivas*, por la distinción que me confieren al invitarme a participar en esta importante sesión académica.

Momento y contexto

La obra que hoy celebramos, es la segunda parte de una producción de la Universidad Autónoma Metropolitana, plantel Xochimilco en interacción con la Asociación Mexicana de Genética Humana. El libro está dividido en cuatro partes, la primera revisa los hitos en la historia de la genética, particularmente los que llevaron al descubrimiento del ácido desoxirribonucleico; la segunda parte, incluye dos capítulos que revisan algunas aplicaciones médicas del nuevo conocimiento genómico. Más adelante, el Dr. Rubén Lisker se refiere a aspectos de gran relevancia en esta nueva era genómica, particularmente los relacionados con los derechos humanos y la dignidad del hombre, así también, en la tercera parte, el Dr. Cepeda se refiere a aspectos de gran relevancia como el impacto de la propiedad intelectual sobre un conocimiento que claramente debe formar parte del patrimonio de la humanidad. La

última parte, toca aspectos de gran relevancia para nuestro quehacer como académicos responsables de la formación de las nuevas generaciones de profesionales de diversas áreas que manifiestan gran interés por conocer a mayor profundidad los diferentes temas en torno al genoma humano, así como algunas estrategias para enfrentar exitosamente este importante reto.

El primer capítulo, titulado “Las ideas y la vida” está a cargo de la Dra. Patricia Gascón Muro, profesora del Departamento de Relaciones Sociales de la Universidad Autónoma Metropolitana, Unidad Xochimilco, quien además de tener la importante labor de fungir como coordinadora de esta producción, escribe al inicio de la obra una presentación ofreciendo al lector un recorrido claro por el contenido de esta obra. En este capítulo, la autora ofrece un análisis sobre algunas de las corrientes de pensamiento más destacadas que han discutido las bases de la vida. Al describir el momento en que los científicos Watson y Crick dieron a conocer al mundo las evidencias de que el ácido desoxirribonucleico forma una estructura semejante a una doble hélice basada en dos hebras de nucleótidos complementarias, señala el gran impacto que esta nueva información tuvo sobre corrientes de pensamiento que aportaban sus propias interpretaciones en torno al principio que fundamenta la vida.

Al revisar el surgimiento del concepto de la vida y la herencia, centrados en torno a la molécula de ADN, la autora se refiere a la ciencia como un proceso dinámico, cuyos conceptos se encuentran en constante revisión. Es así, que enfrenta al lector a preguntas como ¿cuál es el rasgo característico de la vida?, y ofrece la visión de diferentes corrientes de pensamiento, algunas de ellas que reducen el comportamiento de los organismos vivos a explicaciones puramente físicas, demostrando cómo el desciframiento de la estructura del ADN, si bien, genera un nuevo paradigma en la biología, recoge conceptos físicos y químicos previamente postulados, a los que da acomodo en el contexto del nuevo conocimiento. Así, dice la autora: “Al final es el texto, el código, lo que explica ahora ya no sólo la vida y el desarrollo futuro del individuo, como lo formulara Schrodinger, sino, como afirmara Jacob, el mundo mismo, que se concibe hoy como “Mensaje, código, información”.

A continuación la Dra. Marisol López, investigadora del Departamento de Sistemas Biológicos de esta universidad, nos ofrece un recorrido a través de los primeros 50 años desde la publicación de la estructura del ADN por Watson y Crick.

Este capítulo resulta de gran importancia para el lector, particularmente para aquellos cuyas áreas de estudio son ajenas a la biología y la genómica. Inicialmente se hace un recuento de los hechos que llevaron al descubrimiento de la estructura tridimensional de ADN. Este recuento resalta algunos hitos de gran trascendencia como el descubrimiento del fenómeno de la transformación, el cual aportó las primeras evidencias directas de que el material genético es el AON. Así también, este capítulo describe algunas de las estrategias experimentales más tradicionales en el estudio de la biología molecular.

La Dra. López describe con gran acierto la composición y la estructura del AON desde el punto de vista molecular, incluyendo detalles de la anatomía atómica que resultan relevantes para el entendimiento de la estructura y función del genoma humano. Finalmente, este capítulo describe el dogma de la biología molecular, del que si bien hoy en día se conocen ya variaciones de diversos tipos, estos principios continúan siendo el pilar de esta disciplina que hoy toma un papel de gran relevancia en las sociedades contemporáneas.

La segunda parte del libro, dedicada a las implicaciones del conocimiento del genoma humano sobre el hombre, así como a recuento de los retos iniciales a los que nos enfrenta, inicia con un capítulo bajo la autoría de la Dra. Alicia Cervantes del Servicio de Genética del Hospital General de México y de la Facultad de Medicina de la UNAM. Su trabajo titulado: “Horizontes de la medicina genómica” relata los esfuerzos en torno a uno de los proyectos científico-tecnológicos más importantes en la historia de la humanidad: el Proyecto del Genoma Humano. El capítulo describe los objetivos del Proyecto, así como también enumera algunos de los resultados más relevantes de este esfuerzo. Entre ellos, destaca la definición de las bases de la individualidad genómica, bajo el principio de que los genomas humanos son similares hasta en un 99.9%, dando lugar a variaciones que confieren individualidad genómica. Si bien este dato es contundente, parece fundamental señalar a las variaciones en el genoma humano como parte del proceso evolutivo de las especies, que resulta de la interacción, ahora documentada, entre el genoma y el medio ambiente. Las variaciones más frecuentes que ahí se describen son todas mutaciones en el genoma humano, es decir, cambios estables en la secuencia que se heredan de una generación a otra. Así, lo que distingue a un polimorfismo de un solo nucleótido (SNP) de una mutación causante de enfermedad, es la frecuencia en la que se observan en la naturaleza, no su impacto funcional sobre el gen o la homeostasis del individuo.

Por otra parte, cabe ubicar la contribución de este nuevo conocimiento en el contexto histórico, pues resulta un complemento de gran relevancia a la descripción que hiciera Sir Archibald Garrod en 1902 sobre la individualidad bioquímica, como elemento fundamental de variación entre los individuos y componente esencial en el concepto de enfermedad humana.

El texto describe algunos de los nuevos horizontes dentro del área de tratamiento de las enfermedades humanas. Así, entre las nuevas avenidas que se incluyen está la farmacogenómica, la elaboración de nuevos fármacos, la terapia génica y las aplicaciones clínicas de RNA.

La medicina genómica, producto del conocimiento de la secuencia del genoma humano, representará una revolución en la práctica médica

durante las siguientes décadas. Es así, que vale la pena señalar que de acuerdo con la Organización Mundial de la Salud, México es el primer país del mundo no industrializado que sienta ya las bases para el desarrollo de una plataforma nacional en medicina genómica. Más aún, el 19 de Julio pasado, el Congreso de la Unión creó el undécimo Instituto Nacional de Salud, a través de un decreto promulgado y publicado por el Presidente de la República, Lic. Vicente Fox. Así, el Instituto Nacional de Medicina Genómica, es ya uno de los componentes de los Institutos Nacionales de Salud de México, dedicado al desarrollo de las aplicaciones médicas del genoma humano. Sus áreas de investigación iniciales son: diabetes y obesidad, enfermedades cardiovasculares, cáncer, enfermedades infecciosas, farmacogenómica y genómica de la población mexicana. No cabe duda de que esta iniciativa cuidadosamente planeada y diseñada contribuirá a hacer realidad las aplicaciones de esta nueva disciplina en la población de México, bajo un esquema de investigación científica innovadora, enseñanza de excelencia en diferentes áreas del conocimiento y desarrollo de aplicaciones clínicas para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades que constituyen problemas nacionales de salud.

El INMEGEN inicia su posicionamiento a nivel global como uno de los polos de desarrollo más importantes de la medicina genómica en América Latina, reflejo de ello son las más de un millón de consultas que ha recibido su portal electrónico en los últimos seis meses. En las próximas semanas, el INMEGEN abrirá las primeras unidades de alta tecnología en medicina genómica a través de alianzas estratégicas con los principales desarrolladores tecnológicos en ciencias genómicas a nivel mundial.

Destaca en esta parte de la obra, la contribución de la Dra. La. Elisa Alonso Vilatela, Jefe del Departamento de Genética del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez”, y ex presidenta de la Asociación Mexicana de Genética Humana. La Dra. Alonso se refiere en forma muy acertada a algunos de los retos más sensibles a que ya se enfrentan al tener la capacidad de identificar individuos cuyas características genómicas les confieren riesgos para presentar enfermedades monogénicas y multifactoriales. Sin duda, los conceptos que vierte la autora, resultan visionarios en el contexto de la práctica que tendrá la medicina genómica en las próximas décadas.

La Dra. Alonso define criterios sobre cuando el diagnóstico pre-sintomático resulta en beneficio al paciente y cita ejemplos de gran utilidad para comprender la complejidad de esta materia. Así, describe cómo el tamiz neonatal establecido desde los años 60 está dedicado a aquellas enfermedades de inicio temprano para las que existe un tratamiento preventivo que evite las consecuencias clínicas de la enfermedad.

Si bien, el avance de la tecnología ofrece hoy en día la capacidad de detectar un gran número de estas enfermedades, resulta importante reconocer responsablemente aquellas en que su diagnóstico pre-sintomático constituye una oportunidad de evitar las manifestaciones clínicas en el paciente, y distinguirlos de aquellos casos en que aun cuando es posible obtener la información genómica precisa sobre el paciente, ésta no constituye un diagnóstico de certeza. Más aún, la autora señala el grave riesgo de la potencial discriminación contra los individuos en quienes se conozca esta información. Sin duda, situaciones como estas representan retos de gran envergadura para nuestros legisladores, quienes tienen la gran responsabilidad de desarrollar marcos jurídicos modernos, dinámicos y congruentes con el nuevo conocimiento científico en torno a la genómica.

Al revisar las ventajas y desventajas del diagnóstico pre-sintomático en función de las características de las enfermedades, continuamente se hace hincapié en la gran importancia de que esta información debe ir aparejada de asesoramiento genético profesional que oriente adecuadamente al paciente en su proceso de toma de decisiones. El capítulo cierra atinadamente al incluir las recomendaciones y guías de la Organización Mundial de la Salud para el Diagnóstico Presintomático.

La tercera parte de la obra se titula: “Del derecho universal a la economía de la exclusión” y comienza con la aportación del Dr. Rubén Lisker a esta obra. El relato anecdótico que forma este capítulo ofrece materia para profunda reflexión no sólo en el sentido de los puntos concretos sobre aspectos de la genética humana y las ciencias genómicas que se plantean sino, además, sobre la gran importancia que adquiere la ética en la práctica médica cotidiana. La segunda reflexión adquiere una nueva dimensión en el contexto de la medicina genómica, pues el planteamiento de que los clínicos emplearemos información genómica en los próxi-

mos lustros para tomar decisiones sobre pacientes con enfermedades comunes, hace que el conocimiento de los principios éticos sobre la dignidad y los derechos humanos cobren especial relevancia. Es por ello, que la importante contribución del Dr. Lisker, Director de Investigación del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición “Salvador Zubirán”, maestro de muchas generaciones de genetistas y voz autorizada en materia de aspectos éticos de la genética, constituye una llamada de atención para que el estudio de los principios que rigen estas disciplinas en forma universal, sean del conocimiento de todos los actores en torno al tema. Me parece importante recoger el señalamiento que hace el autor al final del capítulo en torno a la responsabilidad no sólo de adoptar la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos que se incluye en el texto, sino de llevar estos principios a la práctica cotidiana.

Más adelante, el Dr. José Luis Cepeda, profesor del Departamento de Relaciones Sociales de la Universidad Autónoma Metropolitana, Unidad Xochimilco, aborda el tema de la propiedad privada en torno al genoma humano.

El Dr. Cepeda plantea algunas de las implicaciones más debatidas en torno al conocimiento genómico en el contexto del interés capitalista a nivel global. Señala acertadamente cómo el esfuerzo mundial en torno a la secuenciación del genoma humano, produjo información considerada como patrimonio de la humanidad. Este esfuerzo, ahora es seguido por el interés de conocer las variaciones en el genoma humano que confieren riesgo para padecer enfermedades comunes. El debate en cuestión se genera al introducir los intereses en torno a la propiedad intelectual tanto de secuencias del genoma, como a las variaciones específicas asociadas a enfermedades humanas o respuesta a fármacos de uso común.

El debate en cuestión se genera sobre el interés de las compañías privadas, muchas de ellas farmacéuticas, por conocer estas variaciones en las poblaciones y con ello desarrollar nuevos productos para mercados segmentados molecularmente. El autor advierte sobre las nuevas reglas que han surgido a nivel global sobre la producción científica y la propiedad intelectual, lo que podría aumentar considerablemente la brecha que une a países ricos y pobres.

Por otra parte, se alerta sobre las vinculaciones que comienzan a tener un gran auge entre las instituciones de investigación científica en medicina genómica y las diversas industrias, es decir, el importante valor financiero que adquiere la parte aplicada de la medicina genómica. Estas reflexiones resultan de gran valor en este momento de la historia de las ciencias genómicas, pues es claro que la investigación en medicina genómica puede contribuir en forma importante a la generación de riqueza para quienes la desarrollen y, sin embargo, pone en grave riesgo de rezago a quienes no lo hagan. No cabe duda que las nuevas reglas de la economía del conocimiento imponen un nuevo reto a nivel global para encontrar nuevas y creativas formas organizacionales para asegurar que la investigación científica contribuya a una práctica médica más justa y equitativa, contribuyendo además al desarrollo económico de los pueblos.

La cuarta y última parte de esta obra titulada “De saberes y actitudes”, se compone de dos capítulos, el primero a cargo de las Dras. Patricia Ehrlich, profesora del Departamento de Educación y Comunicación de la Universidad Autónoma Metropolitana y la Dra. Margarita Silvestre, doctora en ciencias pedagógicas por la Universidad de la Habana. El texto titulado “Biología, ADN y educación básica” reconoce la gran importancia que representa el reto de la educación de la población en torno a los nuevos conocimientos científicos que surgen en el mundo. Particularmente, describe una propuesta para la incorporación de temas relacionados con la genómica en la educación primaria y secundaria, señalando varios niveles de acercamiento con los estudiantes, así como también señala retos importantes a vencer tanto en relación a los programas de enseñanza, como en materia de libros de texto.

El señalamiento que se hace en el texto resulta estratégico y debe ser recogido por las áreas de planeación y diseño de enseñanza básica, intermedia y superior, así como en los programas universitarios de ciencias biológicas, medicina y áreas afines.

El último capítulo del libro, titulado: “Valores y conocimiento en torno al genoma humano”, escrito por los Profesores Alberto Padilla e Hilario Anguiano, del Área de Educación, Cultura y Procesos Sociales de la UAM-Xochimilco, reporta los resultados de un ejercicio académico conducido con la participación de la población estudiantil de este

plantel, a fin de diagnosticar el grado de conocimiento e interés en torno a temas sobre la investigación genómica, entre otros. Los resultados del estudio mostraron que la población estudiada manifiesta una actitud muy positiva ante la revolución genómica, si bien también señalan necesidad de tener un mayor acceso a la información relacionada con el desarrollo de las ciencias genómicas. La información procedente de este tipo de estudios resulta de gran utilidad al poder ofrecer a la población en cuestión, información y materiales sobre temas de gran relevancia científica y social como la relacionada a las ciencias genómicas.

Quisiera terminar mi intervención expresando mi felicitación a la Universidad Autónoma Metropolitana, Unidad Xochimilco y a la Asociación Mexicana de Genética Humana A.C. por la magnífica producción de esta obra titulada: *La Revolución Genómica: Orígenes y Perspectivas*, producción muy acertada en el momento histórico que estamos presenciando. Auguro que esta obra será del interés de profesionales y estudiantes de las ciencias naturales y sociales, así como del público en general interesado en obtener un panorama más amplio sobre la revolución genómica que está transformando a las sociedades contemporáneas. 

