

## El avance tecnológico y el conocimiento del genoma han complicado la taxonomía de las enfermedades

Arturo Zárate\*

Carl von Linneo, el naturalista sueco (1707-1778), es reconocido como el autor de la primera clasificación tanto de los animales como de los vegetales; además propuso utilizar una sencilla y clara nomenclatura binomial en latín (el idioma científico de esa época). Linneo extendió su interés académico por establecer una taxonomía de las enfermedades tomando como base las características sintomáticas y los fenotipos; de esta manera clasificó a las enfermedades como motoras, dolorosas, mentales, extenuantes, deformantes, caquéticas, etc. Hasta el siglo siguiente se empezaron a descubrir los componentes anatómicos y fisiológicos de las dolencias, por lo cual sufrió un cambio la taxonomía de las enfermedades, culminando con la demostración de la existencia de las bacterias y los virus. El avance científico hizo notar que enfermedades que se clasificaban como distintas, en realidad era una sola; en contraste, alguna enfermedad que se aceptaba como individual fue fragmentada en varias. En el siglo pasado se desarrollaron innumerables análisis de laboratorio e instrumentos exploratorios que permitieron escudriñar el interior del organismo y medir todo tipo de moléculas circulantes, precisando los diagnósticos y estableciendo nuevos conocimientos sobre la fisiopatología; en consecuencia, surgió una nueva reclasificación. El nuevo protagonista en este escenario taxonómico es la genética, ya que al lograrse la secuenciación del genoma de los animales,

incluyendo a la especie humana, se ha conseguido localizar a los genes relacionados con el desarrollo de la enfermedad. Sin embargo, al entusiasmo inicial generado por las técnicas de biología molecular, ha seguido una incertidumbre por la dificultad de establecer una responsabilidad directa de los genes anormales sobre el desarrollo de la enfermedad. Las mutaciones genéticas se han manifestado de una variada y versátil expresión clínica. Pero también es necesario considerar que una sola enfermedad puede asociarse a varios genes o por el contrario que un solo gen sea responsable de varias enfermedades. Así, enfermedades consideradas distintas como la diabetes, el cáncer, la osteoporosis, entre otras, comparten el mismo gen; por otra parte, la presencia de un alelo alterado puede ejercer sólo un efecto modesto. En ocasiones, el rastreo y demostración de genes mutados en individuos que por herencia tienen riesgo de padecer una enfermedad, no necesariamente implica que aparecerá la enfermedad. Por ello se discute el beneficio de intervenciones para evitarla o tratarla de manera temprana para evitar complicaciones.

Como resultado de secuenciar el genoma humano se ha despertado el interés por buscar o encontrar la asociación genética de enfermedades y así diseñar un *enfermosoma* o *patosoma* (derivaciones de la palabra inglesa: "diseasoma"). Por ahora tiene valor virtual asociar genéticamente a las enfermedades, pero no se debe olvidar que un gen anormal no necesariamente implica el desarrollo de la enfermedad con la que se relaciona. En otras áreas se ha demostrado que el descubrimiento fortuito de cánceres microscópicos en varios tejidos como próstata, pulmón, colon, ovarios y mama, pueden no llegar a progresar a una etapa clínica ni poner en peligro la vida. Por otro lado, los estudios epidemiológicos han llevado a una constante modificación de la frontera entre enfermedad y salud; la pandemia diagnóstica ha hecho que aproximadamente más de la mitad de la población se podría considerar como enferma, aun en

\* Hospital Ángeles México.

Correspondencia:  
Dr. Arturo Zárate  
Correo electrónico: zaratre@att.net.mx

Aceptado: 15-02-2009.



**Figura 1.** Carl von Linneo, el naturalista sueco (1707-1778).

ausencia de un cuadro clínico. Otro segmento de la población asintomática en la que se analice su genoma podría mostrar ocasionalmente algún gen relacionado con el riesgo para el desarrollo de una patología.

Recientemente se ha descubierto una nueva forma de herencia que se conoce como epigenética, la cual consiste en que las características se heredan en forma independiente de la estructura del ADN. A este respecto estudios en gemelos monocigóticos que comparten el ADN, y teóricamente tendrían las mismas características, han revelado que cuando uno de los dos gemelos escapa a una enfermedad hereditaria se podría explicar por el efecto del medio ambiente sobre el epigenoma. La incorporación del epigenoma es hereditaria y se debe a la agregación de ciertas moléculas al ADN, que pueden modificar la expresión genética; a este respecto se sabe que la metilación del promotor del ADN, regula el encendido o apagado de la actividad del gen.

La taxonomía también se ha complicado por la aparición de otras condiciones. El concepto de estar enfermo se ha modificado, ya que anteriormente "estar enfermo" implicaba necesariamente "sentirse enfermo", pero ahora que se pueden realizar innumerables exámenes de laboratorio y técnicas de imagenología (radiografías, escáneres, tomografías y resonancias magnéticas), es posible encontrarse enfermo *sin la exigencia de sentirse enfermo*, es decir

son "preenfermos". En contraste, también se da el caso de que una persona tenga síntomas, pero los métodos diagnósticos resultan dentro de los límites normales y en consecuencia sea inaceptable que exista una enfermedad; en otras palabras, es indispensable demostrar un dato de laboratorio anormal para aceptar que existe enfermedad. En esta última categoría se incluirían trastornos como la fibromialgia, el dolor bajo de espalda, la jaqueca, la fatiga crónica, la tristeza, entre muchos.

Linneo y sus descendientes intelectuales se alegrarían de saber que el interés por la taxonomía de las enfermedades no ha dejado de estar de moda, pero en esencia no se aparta de la filosofía emanada del popular epígrama de Alphonse Karr: – Plus ca change, plus c'est la même chose.

#### Addendum

Carl von Linneo, también conocido como Carl Linnaeus, eminente científico sueco fue reconocido por la élite académica desde que se desempeñó como profesor en la prestigiada Universidad de Uppsala, se le atribuye haber creado tanto la taxonomía como la ecología. La simple observación de las características de los vegetales, animales y minerales consiguió establecer una estructura jerárquica para su clasificación mediante el uso de un sistema binomial. La jerarquía quedó organizada sucesivamente como reino, clase, orden, género, especie y variedades. Linnaeus estudió medicina en Holanda y se interesó en clasificar también las enfermedades de ese tiempo; así mismo propuso una clasificación de la raza humana, por lo que August Strindberg lo definió como – «Linneo es en realidad un poeta que terminó siendo un naturalista». Uno de sus eminentes coetáneos, J.W. Goethe (1749-1832) coincidió con esta descripción.

Precediendo a los conocimientos de la herencia y el descubrimiento del ADN, Linneo propuso que la raza humana se podría clasificar en cuatro grupos: europeo, asiático, africano y nativo americano. Las características del primero eran: pálido, sanguíneo, muscular, inventivo, perspicaz y sagaz; el asiático melancólico, amarillo, inflexible, severo y codicioso. Por otra parte, el americano colérico, rojizo, combativo y ansioso; finalmente el africano flemático, negro, relajado, negligente y calmado. En la época actual el concepto «linneano» de la raza humana sería motivo de vitriólicas discusiones como ocurrió recientemente con motivo de una conferencia de uno de los descubridores del ADN: James D. Watson (1928-). Es más relevante que sus manuscritos, herbarios y colecciones de minerales aún se conserven por la Sociedad Linneana en Londres.