



La Genética en la era Genómica

El término “Genética Médica” ha sido definido como la ciencia que estudia la salud o enfermedad relacionadas con las variaciones biológicas de los individuos, en mayor parte o parcialmente de origen genético; sin embargo este concepto se ha ido ampliando incluyendo la investigación y el componente clínico.

El progreso de la Genética médica ha sido posible gracias a los avances tecnológicos surgidos entre 1950 y 1960 –particularmente en citogenética y genética bioquímica– en 1970 los avances en genética molecular incluyendo las enzimas de restricción y clonación de algunos genes humanos fueron el ímpetu para que los estudios del ADN humano culminaran en el Proyecto Genoma Humano. En los pasados 20 años, el número de desórdenes genéticos por los cuales se puede solicitar un análisis de ADN se ha incrementado de 10 a más de 1,000 y los métodos han cambiando, con las técnicas de ligamiento, la secuenciación del ADN para reconocimiento de mutaciones de pocos o un solo nucleótido.

Con nuevas disciplinas como la citogenética molecular, la distinción entre bioquímico, cromosómico y análisis de ADN los métodos se han ido haciendo cada vez más específicos pero a su vez más complejos y difíciles de entender.

Aprovechando los conocimientos anteriores han surgido nuevas terapéuticas como la farmacogenética, farmacogenómica y el uso de células madre o Stem Cells.

En los animales superiores, las células madre se han clasificado en dos grupos. Por un lado las células madre embrionarias. Estas células derivan de una masa celular interna del embrión en estado de blastocisto (7-14 días), y son capaces de generar los diferentes tipos celulares del cuerpo, por ello se llaman células pluripotenciales. De estas células se derivan tras muchas divisiones celular-

res, el otro tipo de células, las células madre órgano-específicas. Estas células son multipotenciales, es decir, son capaces de originar las células de un órgano concreto en el embrión y también en el adulto.

El ejemplo más claro de células madre órgano-específicas, es el de las células de la médula ósea, que son capaces de generar todos los tipos celulares de la sangre y del sistema inmune. Pero estas células madre existen en muchos órganos del cuerpo humano y podemos encontrar en la literatura científica como ya se han aislado células madre de adulto de la piel, grasa subcutánea, músculo cardíaco y esquelético, cerebro, retina, páncreas, etc. Hoy en día, se han conseguido cultivar (multiplicar) estas células tanto *in vivo* como *in vitro* utilizándolas para la reparación de tejidos dañados. A pesar de todo, la aplicación de estas técnicas de transferencia de células madre de adulto para el recambio y reparación de tejidos enfermos está todavía en sus comienzos.

Estas investigaciones llevaron a los Doctores Mario Capecchi, Oliver Smithies y Martin Evans a obtener el Premio Nobel de Medicina 2007, y recientemente lo publicado en la revista *Nature* sobre clonación de células madre de un gorila.

Hasta hoy ha existido la creencia generalizada de que estas células madre órgano-específicas están limitadas a generar sólo células especializadas y diferenciadas del tejido donde residen, es decir, han perdido la capacidad de dar lugar a otras estirpes celulares de cuerpo: son células multipotenciales. Sin embargo, todos los recientes avances nos dejan la mente abierta a llevar a cabo pronto nuevas terapéuticas.

Dra. Sonia Chávez Ocaña