

---

Dr. Gerardo Jiménez Sánchez\*

---

## La medicina genómica: Un nuevo paradigma en el cuidado de la salud

En la primavera del año 2000 se habrá logrado la secuenciación de alrededor del 90% del genoma humano. Este proceso culminará en el año 2003 con la secuencia completa de los cerca de  $3 \times 10^9$  nucleótidos a bases que lo componen, además de un comprensible mapa en el que estarán ubicados los cerca de 100,000 genes dentro de los 23 pares de cromosomas en que se organiza el ácido desoxirribonucleico o ADN humano. Este avance es motivo de profunda reflexión en cuanto a lo que significa para la salud humana, ya que el genoma humano contiene la información sobre el funcionamiento de nuestro organismo desde su concepción hasta su vejez y muerte.

Además, significa un extraordinario marco de posibilidades en el conocimiento de la especie humana. Se estima que el hombre comparte cerca del 99.9% de la secuencia del genoma humano. Esto quiere decir que sólo cerca del 0.1% de dicha secuencia contribuye a definir los rasgos de cada individuo. Esta relación, debe entenderse como que entre cada ser humano, hay una variación cercana a 3 millones de bases distribuidas por todo el genoma, lo que da un número enorme de posibles combinaciones del que surge la individualidad de cada persona.

El conocimiento de la secuencia del genoma humano tendrá un profundo impacto en la medicina. Con el apoyo de nuevas tecnologías, además de proporcionar una identificación única para cada individuo, hará posible conocer las características genómicas de las diferentes poblaciones mexicanas. Con ello, será posible identificar las secuencias que confieren susceptibilidad a enfermedades como tuberculosis, cisticercosis, infección por virus como el VIH, asma, Alzheimer, cáncer y muchas otras más.

Es oportuno, ante este panorama, casi realidad, considerar que la disponibilidad de esta información plantea muchos retos a las diferentes sociedades. Entre otros aspectos fundamentales, se requerirá elaborar la legislación correspondiente para lograr un uso apropiado de estos avances científicos y tecnológicos, aprovechando las nuevas oportunidades y evitando posibles efectos negativos. Entre estos, la

\* Departamento de Pediatría del Hospital Johns Hopkins, Baltimore MD, EUA y Sociedad Médica del Hospital Médica Sur México D.F. Correo electrónico: gjimenez@bs.jhml.edu

estigmatización del individuo, la discriminación laboral, el acceso a la educación o la manipulación del costo de las pólizas de seguros médicos con base en las secuencias del ADN de los individuos.

En el área de la salud, la información del genoma humano, está dando lugar al surgimiento de la medicina genómica. Una nueva forma de práctica médica que permitirá hacer un número mucho mayor de diagnósticos presintomáticos y sintomáticos precisos. En el área de tratamiento, ésta incide fundamentalmente en dos áreas: La farmacogenómica y la terapia génica. La primera, consiste en el diseño de fármacos dirigidos a grupos de poblaciones basados en las secuencias genómicas de sus integrantes, a fin de lograr máxima efectividad reduciendo su toxicidad. Esa nueva rama de la farmacología, está ya transformando rápidamente las estrategias de desarrollo de nuevos productos en las compañías farmacéuticas alrededor del mundo, incluyendo a México. La terapia génica, por su parte, una vez que logre superar los obstáculos a que se enfrenta actualmente, será una herramienta útil en el tratamiento de muchas enfermedades, no sólo de origen genético, sino también infecciosas y degenerativas, entre otras.

La medicina genómica nos permitirá llevar a cabo programas de atención primaria a la salud en forma individualizada, dirigidos a evitar o retrasar la aparición de las enfermedades. El efecto más notable de esta nueva práctica médica será una medicina individualizada, cada vez más predictiva y preventiva, logrando una mejor salud en nuestra sociedad y una reducción considerable en los costos de su atención.

Resulta especialmente significativo destacar el surgimiento de la medicina genómica en este número dedicado a los avances más importantes que Médica Sur ha logrado en su Departamento de Pediatría. En primer lugar, porque gran parte del conocimiento sobre la función del genoma humano ha surgido de estudios hechos en el área pediátrica, y en segundo, porque sin duda, la pediatría, en un futuro cercano, se beneficiará grandemente de los aportes derivados de esta nueva área del cuidado de la salud.

Finalmente, los retos que nos presenta la Medicina Genómica son importantes, ya que durante los próximos 10 años será imperativo que los médicos aprendamos cada vez mejor, los detalles sobre cómo la secuencia del genoma de un paciente influenciará nuestra forma de abordarlo para su diagnóstico y tratamiento. Resulta así fundamental reconocer la importancia de la cercana relación entre la investigación, la enseñanza y la práctica médica como ocurre en los hospitales más destacados del mundo. Las instituciones hospitalarias que ofrecen medicina de frontera, se encuentran vinculando estas actividades y ya incorporan la tecnología apropiada que les permitirá identificar y manejar las secuencias de ADN de sus pacientes en forma cotidiana. Si bien es cierto que el costo de estas nuevas tecnologías actualmente es alto, será más alto aún el costo de no incorporarlas y depender del exterior para enfrentar estos retos que transformarán nuestra forma de practicar medicina en los años por venir.