

Editorial

Medicina genómica

El término “*Genómica*” fue acuñado hace aproximadamente 17 años y hace referencia al estudio no sólo de los genes, sino sus funciones, relaciones entre sí y con el medio ambiente. Esta disciplina surge, como la farmacogenética y la medicina proteómica, con la consolidación, a fines de la década de los ´80, del Proyecto Genoma Humano y nos introduce en un periodo de transición de la medicina donde el conocimiento genético específico se torna crítico para brindar un cuidado efectivo de la salud para cada individuo.

El Proyecto Genoma Humano es un programa de investigación colaborativo, cuyo objetivo principal fue identificar por completo la información genética contenida en cada célula y escrita en el lenguaje del ácido desoxirribonucleico ADN. La secuenciación completa del ADN finalizó en mayo del 2003 y arrojó interesantes resultados. Se conoce que sólo el 2% del ADN es codificante, mientras que el 50% representa secuencias repetidas de diferente tipo cuya función está aún poco clara. La secuencia completa tiene aproximadamente 3 000 millones de pares de bases que codifican para 30 000 genes y sólo el 50% de éstos tienen secuencias de “ADN patrón” que sugiere su posible función.

Una característica del genoma humano, de relevancia médica y social, reside en que dos individuos no emparentados comparten el 99% de su secuencia de ADN. De todos modos, dada la secuencia de 3 000 millones de pares de bases, dos individuos varían en millones de bases. Se realizan esfuerzos para catalogar estas variantes referidas como polimorfismos de nucleótido único (por sus siglas en inglés single nucleotide polymorphism- SNPs). Estos SNP son sólo marcadores de la diversidad biológica y pueden o no relacionarse con genes involucrados en patologías.

La medicina genómica, se define como la identificación de las variaciones en el genoma humano que confiere riesgo a padecer enfermedades comunes, dará lugar a una práctica médica más individualizada, más preventiva, más predictiva. Esta nueva disciplina ofrece grandes beneficios para el cuidado de la salud, dado que permite identificar a los individuos con riesgo a desarrollar enfermedades comunes antes de que aparezcan los síntomas, y así evitar o retrasar sus manifestaciones, complicaciones y secuelas. Además, dará lugar a nuevas estrategias de tratamiento como la farmacogenómica que resultará en la generación de medicamentos más efectivos y menos tóxicos con base en la estructura genómica de cada población.

Los retos inmediatos a los que se enfrenta la medicina genómica incluyen el conocimiento y análisis de las secuencias que incrementan el riesgo o la susceptibilidad para desarrollar enfermedades multifactoriales, así como el estudio de su frecuencia dentro de las poblaciones. Con ello, se podrá identificar a los miembros de la población cuyas secuencias de ADN los hace de alto riesgo para presentar enfermedades comunes como la hipertensión arterial, la diabetes mellitus tipo 2, el asma, el infarto agudo del miocardio y algunas enfermedades infecciosas, entre otras que están adquiriendo gran relevancia en nuestro país.

En noviembre de 2001 los titulares de FUNSALUD, Secretaría de Salud, Universidad Nacional Autónoma de México y el Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología, firmaron un nuevo convenio para establecer un Consorcio Promotor del Instituto de Medicina Genómica, al cual se le dio el cometido de promover y realizar los estudios ejecutivos y de detalle para crear y desarrollar el Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN) así como para promover su vinculación horizontal con instituciones nacionales e internacionales con interés y posibilidades de coadyuvar hacia la realización de programas de investigación, formación de recursos humanos y difusión del conocimiento de la medicina genómica a través de la articulación de proyectos. La medicina genómica tiene implicaciones mas allá de la salud, ya que además de impulsar el desarrollo científico y tecnológico, tendrá un impacto

financiero muy importante al reducir los costos de atención a las enfermedades más frecuentes. Así también, generará nuevos productos y servicios, que darán lugar a formas novedosas de comercio, comunicaciones, e incluso, de organización social. Es por ello, que la medicina genómica se ha constituido como un instrumento estratégico para el desarrollo de las naciones. Como en el caso de otras tecnologías médicas cuya aplicación masiva puede contribuir al desarrollo y crecimiento económico de los países, la medicina genómica ofrece una gran oportunidad para atender problemas mundiales de salud como los que aquejan a la población mexicana. La participación del gobierno federal en su desarrollo, a través del establecimiento y consolidación de un Instituto Nacional de Medicina Genómica, resulta de gran trascendencia al representar el instrumento que estimulará su desarrollo coordinado a nivel nacional, asegurando que sus beneficios sean accesibles a quienes menos recursos tienen. Por el contrario, la falta de este instrumento en forma oportuna crearía una mayor brecha entre quienes tienen más y quienes tienen menos, ya que los productos y servicios llegarían de países desarrollados para quienes más recursos tienen.

La medicina genómica está orientada a la identificación de las variaciones del genoma humano de individuos ya nacidos para ofrecer una atención a la salud mucho más individualizada, predictiva y preventiva. Los análisis de la secuencia del genoma humano normalmente se llevan a cabo en muestras de ADN obtenidos de sangre.

Si bien la culminación del Proyecto Genoma Humano ha coincidido en el tiempo con avances en otras áreas de las ciencias naturales, como la biología del desarrollo, la medicina genómica no guarda relación alguna con la clonación de seres humanos, ni con la manipulación de células madre, ni con los procedimientos de reproducción asistida, ni tampoco con la manipulación de embriones humanos. Más aún, la medicina genómica no está dirigida a la selección de embriones con determinadas características genéticas, sino a establecer recomendaciones sobre el estilo de vida de individuos ya nacidos, fundamentalmente en los adultos. Resulta fundamental no confundir estas áreas tan independientes, a fin de asegurar que los beneficios de la medicina genómica contribuyan oportunamente al desarrollo de México.

La medicina genómica, si bien tiene un gran potencial de desarrollo, nos enfrenta a nuevos retos éticos, jurídicos y sociales inherentes al uso de información tan íntima como la genómica. Algunos de ellos relacionados con la toma de decisiones sobre estudios genómicos, otros con aspectos sobre confidencialidad de la información genómica, por la posibilidad de que esta información pueda dar lugar a la discriminación o estigmatización de las personas por sus características genómicas. Por ello, resulta fundamental que México cuente con un marco jurídico que asegure el aprovechamiento de los beneficios de la medicina genómica y enfrente exitosamente los nuevos retos.

La experiencia mundial demuestra que la implementación oportuna de tecnologías médicas emergentes puede contribuir a reducir la brecha entre países ricos y pobres, no solo a través de una población más sana, sino además por la reducción en los costos de atención de las enfermedades más comunes. Por ello, resulta razonable predecir que la implementación oportuna de esta plataforma contribuirá en forma importante al desarrollo de México.

Podemos englobar los objetivos de la Medicina Genómica de la siguiente forma:

- Identificar genes candidatos para enfermedades complejas con alta prevalencia en la población.
- Relacionar las interacciones de estos genes entre sí y con modificadores ambientales.
- Desarrollar pruebas diagnósticas para identificar a los individuos en riesgo.
- Desarrollar una Medicina Preventiva personalizada a través de exámenes médicos que orienten la modificación de comportamientos o hábitos a la medida de la persona.
- Utilizar terapia farmacológica adecuada al genotipo de cada individuo (farmacogenética).

La era de la Medicina Genómica acaba de comenzar, y podemos considerarnos afortunados por haber presenciado su nacimiento. Entre todos debemos lograr que sus promesas se transformen en realidades. Al fin y al cabo, nuestro genoma es – como dice Sir John Sulston “el hilo conductor, la fibra común que nos une a todos, nuestra herencia y la garantía de un futuro mejor para todos los habitantes del planeta”.

Dr. Emilio Montes Núñez

Coordinador de Enseñanza

Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” ISSSTE