

Genómica traslacional en el ISSSTE: un campo en constante expansión

Translational genomics at ISSSTE: a field constantly expanding

El genoma humano es el material genético característico de nuestra especie, cada especie posee esta misma singularidad; el ADN humano está formado de 3,200 millones de nucleótidos y un poco más de 16,569 bases del genoma mitocondrial (la mitocondria por ser un organelo sólo heredado por línea materna tiene la posibilidad de seguir eficazmente la ascendencia de un individuo). Un aspecto asombroso es que en la especie humana el genoma difiere tan solo de 0.1 a 0.01% entre dos individuos y que esta minúscula diferencia nos hace irreplicables (a excepción de los gemelos homocigotos), esta particularidad nos provee de ventajas y desventajas biológicas.

La formalización de la genética se le atribuye a Gregor Mendel, monje austriaco que a mediados del siglo XIX realizó una serie de experimentos botánicos de donde se concibieron las leyes en su honor y pese a que unas décadas después de su muerte, investigadores connotados han puesto en tela de juicio los resultados de sus experimentos por ser “demasiado buenos”, es indudable que hubo, a partir de ellos, un cambio de paradigma en la transmisión de la herencia. Para 1869 Johann Friedrich Miesscher identificó

los ácidos nucleicos; en 1914, Robert Feulgen ideó un método para teñirlos, poco después Levene analizó sus componentes químicos y para la década de los 50 del siglo pasado, si bien la historia oficial reconoce a James Watson y Francis Crick como los descubridores de la estructura del ADN, hay evidencia irrefutable de que fue Rosalind Franklin quien logró esta hazaña, lo que quedó registrado en una fotografía que de manera clandestina llegó a Watson & Crick; éstos fueron galardonados con el premio nobel en 1962 y ninguno le dio el crédito a Rosalind Franklin, pese a este indigno evento, es partir de entonces que nace la biología molecular como una disciplina científica. Para 1963 se esclareció el código genético, base de la traducción para la síntesis de proteínas y en 1990 formalmente inicia el Proyecto del Genoma Humano considerado el programa científico más trascendente de ese siglo.

El Proyecto del Genoma Humano permitió conocer la secuencia completa de los 3,200 millones de nucleótidos, analizó alrededor de 1,400 genes causantes de enfermedades monogénicas, corroboró que los seres humanos compartimos 99.9% de esta secuencia y el

restante varía entre cada individuo. Se encontró que de éstas, las variaciones más comunes son aquellas donde cambia un solo nucleótido por lo que se denominan polimorfismos de un solo nucleótido o SNPs, ellos encuentran a lo largo del ADN más o menos una vez cada 600 a 800 nucleótidos; esta individualidad genética que nos hace únicos y se traduce en individualidad bioquímica, responsable de la predisposición o protección a padecer enfermedades.

La medicina genómica ha tenido gran desarrollo y auge en las últimas dos décadas y, aunque sus aplicaciones son observables en prácticamente todos los campos de la biología, en la medicina por razones obvias tiene un particular interés y una gama amplia de utilidades reales y potenciales en el diagnóstico, tratamiento y pronóstico de algunas enfermedades. Ciertamente sería mucha candidez considerar que este conocimiento resolverá todos los innumerables retos de salud que enfrentamos, pero indudablemente nos permitirá un mejor entendimiento y mejores opciones para revolver enfermedades altamente prevalentes como el cáncer, procesos neurodegenerativos, entre otros, mutaciones en el gen BRCA2 del cáncer de mama, en el gen CNGB3 causante de la ceguera total al color o el gen SCA10 responsable de la ataxia espinocerebelar tipo 10, o bien variantes como la tipo 4 del gen de la apolipoproteína E (APOE) como factor de riesgo en la enfermedad de Alzheimer, sólo por mencionar algunos.

Los alcances de la Medicina Genómica son un campo en expansión pero deben de ser ética y

moralmente valorados, al tener la información genética de una persona podría conocerse sobre su pasado, presente y futuro médico, así como el de sus cercanos biológicos con todos los beneficios y riesgos que ello implica.

En el ISSSTE, caminando paralelamente con los avances de la medicina, en sus áreas de investigación del Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, Hospital regional Lic. Adolfo López Mateos y el Hospital Regional 1° de Octubre, desde hace más de dos décadas hay laboratorios con la más avanzada tecnología para realizar estudios de Medicina Genómica, en estos laboratorios se realizan además de investigaciones de vanguardia (que se publican en revistas internacionales de alto impacto) sobre la variabilidad genómica de nuestra población en enfermedades tales como Parkinson, depresión mayor, Alzheimer, obesidad mórbida, síndrome metabólico, hipertensión arterial sistémica, pruebas moleculares para el diagnóstico de enfermedades como influenza y otros virus respiratorios, dengue, tuberculosis y microorganismos que producen sepsis. El camino es largo, azaroso pero grandemente gratificante, llevar el conocimiento molecular a la cama del enfermo es nuestra misión y lograr mejores tratamientos nuestra visión.

Silvia García
Paul Mondragón Terán
Luz Berenice López Hernández
Academia Mexicana para la Investigación
Médico Traslacional