



Cambio de paradigmas en reproducción humana: importancia del nuevo abordaje genómico

Change of paradigms in human reproduction: importance of the new genomic approach

“Los paradigmas son realizaciones científicas universalmente reconocidas que, durante cierto tiempo, proporcionan modelos de problemas y soluciones a una comunidad científica.”

Thomas Kuhn

Una de las áreas de mayor vanguardia en las ciencias biomédicas es la genómica, no sólo por lo que representa el estudio integral del patrimonio genético y su funcionamiento, sino porque incorpora gran cantidad de conocimientos derivados de la biología molecular, bioquímica, informática y estadística, lo que invita y motiva al quehacer científico. Gracias a la continua evolución tecnológica en materia de secuenciación del ADN, genotipificación o análisis de genomas completos, en muy corto tiempo hemos sido testigos de sus aplicaciones en el cuidado de la salud humana. La cardiología, oncología, inmunología y hematología, entre otras, han empezado a beneficiarse de la genómica porque están estudiando distintos procesos patológicos o enfermedades en los que se sospecha alteración de secuencias, funciona-

lidad de genes e interacción con factores micro y ambientales.¹ Así es como se han empezado a diseñar fármacos o tratamientos con base en esquemas individualizados, lo que ha dado lugar a la farmacogenómica, con un futuro bastante promisorio.²

La medicina de la reproducción, materia que nos ocupa con interés particular, no es ajena a la aplicación de las ciencias genómicas y sus beneficios, en términos clínicos con un número creciente de publicaciones, no se han hecho esperar. Justo por ello, y de ahí el título de este editorial, es que vale la pena reflexionar acerca de la importancia de empezar a cambiar el modo de abordar, explicar e incluso tratar las distintas alteraciones reproductivas por las que acude a nuestros centros un número creciente de pacientes. Hoy en día no podemos dejar de tomar en cuenta que la insuficiencia ovárica prematura, la falla en la implantación por alteraciones en la receptividad endometrial, la pérdida gestacional recurrente, la endometriosis, entre otras, pueden tener como causa alteraciones en secuencias de ADN o expresión inadecuada de

genes.³⁻⁶ En este mismo sentido sabemos que en los receptores hormonales pueden existir polimorfismos que explican el porqué una pauta o esquema de estimulación ovárica controlada no genera la respuesta, en teoría esperada, o es diferente de una paciente a otra. Qué decir de la expresión génica diferencial que coexiste en espermatozoides de individuos fértiles en comparación con población infértil, o de la eventual alteración en la expresión de grupos de genes en células de la granulosa que podrían afectar la maduración, constitución cromosómica y viabilidad ovocitaria.^{7,8}

En embriones generados por técnicas de reproducción asistida, y mediante biopsia de blastómeros y blastocistos, se está sustituyendo el estudio de 9 o 12 cromosomas por el análisis completo; es decir, de los 24 cromosomas.⁹ Con la secuenciación de la siguiente generación empieza a ser posible el estudio conjunto de cromosomas y genes para transferir embriones euploides libres de mutaciones.¹⁰ Es tal el alcance e importancia del estudio genómico en reproducción que ya se ha acuñado el término de "reproductómica", cuyo concepto, en su sentido más amplio, engloba lo expuesto e integra el diagnóstico genómico preconcepcional para pasar a la era en donde se sustituirá la detección por la predicción.¹¹

Invito a todos a ser parte de lo que el físico y filósofo estadounidense Thomas Kuhn proponía en su obra *La estructura de las revoluciones científicas*:¹² afrontar nuevos retos en nuestra práctica diaria para así establecer nuevos paradigmas y contribuir al desarrollo o evolución científica.

Francisco Rocha Cárdenas

Embriólogo especialista en genética humana
Biogenrep, Centro Especializado
en Genética Reproductiva SC
frocha@biogenrep.com

REFERENCIAS

1. Chute CG, Kohane IS. Genomic medicine, health information technology, and patient care. *JAMA* 2013;309:1467-68.
2. Harper AR, Topol EJ. Pharmacogenomics in clinical practice and drug development. *Nat Biotechnol* 2012;30:1117-24.
3. Meczekalski B, Podfigurna-Stopa A. Genetics of premature ovarian failure. *Minerva Endocrinol* 2010;35:195-209.
4. Ruiz-Alonso M, Blesa D, Simon C. The genomics of the human endometrium. *Biochim Biophys Acta* 2012;1822:1931-42.
5. Rull K, Nagirnaja L, Laan M. Genetics of recurrent, miscarriage: challenges, current knowledge, future directions. *Front Genet* 2012;3:34.
6. Hansen KA, Eyster KM. Genetics and genomics of endometriosis. *Clin Obstet Gynecol* 2010;53:403-12.
7. Garrido N, Garcia-Herrero S, Meseguer M. Assessment of sperm usig mRNA microarray technology. *Fertil Steril* 2013;99:1008-22.
8. Fragouli E, Lalioti MD, Wells D. The transcriptome of follicular cells: biological insights and clinical implications for the treatment of infertility. *Hum Reprod Update* 2014;20:1-11.
9. Handyside AH. 24-chromosome copy number analysis: a comparison of available technologies. *Fertil Steril* 2013;100:595-602.
10. Wells D, Kaur K, Grifo J, Anderson S, Taylor J, Fragouli E, Munne S. A novel embryo screening technique provides new insights into embryo biology and yields the first pregnancies following genome sequencing. *Hum Reprod* 2013;28(Suppl1): i26.
11. Bellver J, Mundi M, Esteban FJ, Mosquera S, Horcajadas JA. Genomics technology and human reproduction: reproductomics. *Expert Rev Obstet Gynecol* 2012;7:493-506.
12. Kuhn TS. *La estructura de las revoluciones científicas*. México: Fondo de Cultura Económica, 2013.