

# IMPACTO DE LA GENOMICA EN LA MEDICINA.

*Dr. Armando Barthelemy Vidaillet<sup>1</sup>, Dra. Sara Pura Terrado Quevedo<sup>1</sup>, Lic. Martha Valls Álvarez<sup>2</sup>, Dra. Aracelis García Pérez<sup>3</sup>, Dra. Marlene Torres Quiala<sup>3</sup>.*

## RESUMEN

El conocimiento de la secuencia del genoma humano está produciendo un profundo impacto en la medicina. Las investigaciones en el área de la genómica permitirán un mayor conocimiento, sobre bases celulares y moleculares, del organismo y sobre las enfermedades comunes que afectan al hombre. Las principales áreas son la prevención, el diagnóstico y el tratamiento. El desarrollo de la medicina genómica plantea retos no sólo desde el punto de vista científico sino también ético, legal y social. Se discuten algunas de estas implicaciones.

**Palabra clave: GENOMA.**

## INTRODUCCION

En el siglo XXI, tres elementos conforman los pilares de la ciencia moderna y sirven para sustentar en lo esencial una comprensión básica de la materia y la vida: la teoría cuántica, que ha dado al hombre la capacidad de comprender el micro y macro mundo que lo rodea; la descodificación del núcleo de la célula, que le permite, mediante el estudio del genoma, desentrañar la naturaleza del ser y, el desarrollo del ordenador, que desencadenó la revolución informática, sustentada en sus inicios por la invención del transistor y, posteriormente, por el láser, fundamentalmente para Internet y las autopistas de la información.

---

<sup>1</sup> *Especialista de I Grado en Bioquímica Clínica. Profesor Asistente.*

<sup>2</sup> *Licenciada en Bioquímica. Profesora Auxiliar de Bioquímica.*

<sup>3</sup> *Especialista de I Grado en Fisiología. Profesora Asistente.*

El nuevo siglo se caracteriza, además, por la sinergia y la fertilización cruzada entre los tres campos, lo cual marca un brusco punto de inflexión en la ciencia y la tecnología. Una consecuencia de esta inmensa sinergia es que el ritmo del descubrimiento científico se acelera a una velocidad cada vez mayor.<sup>1</sup> En este contexto, el desarrollo alcanzado por la genética molecular en los últimos años ha sido vertiginoso. La publicación el 14 de abril del 2003 de los resultados del Proyecto Genoma Humano (PGH) es uno de los hitos científicos jamás alcanzados.

La información genómica favorecerá la investigación sobre las enfermedades comunes que afectan al hombre (diabetes, asma, enfermedades cardiovasculares, cáncer) y nutrirá el conocimiento sobre las bases celulares, bioquímicas y moleculares de nuestro organismo. Esto dará paso al desarrollo progresivo de la medicina genómica.

Según Collins y sus colaboradores, los resultados de las investigaciones en este campo permitirán tener una comprensión más clara de la acción de los factores genéticos en el proceso salud-enfermedad, contribuirán también a que se tenga una definición más precisa de los factores no genéticos involucrados y permitirán, además, aplicar esta visión a la prevención, el tratamiento y el diagnóstico de las enfermedades.<sup>2</sup>

No obstante, aunque los nuevos conocimientos abren nuevas esperanzas, también generan muchas interrogantes. ¿Cuáles serán los impactos de la genómica en la medicina del futuro?, ¿sabrán el hombre utilizar de forma adecuada la información generada por la secuenciación del genoma?, ¿servirá la medicina genómica para prevenir y curar las enfermedades o para discriminar a personas con "debilidades" en su genoma?

El presente trabajo de revisión tiene como propósito discutir algunas de estas interrogantes, profundizando en los impactos de la genética molecular en la medicina, así como en sus repercusiones sociales y éticas.

## **DESARROLLO**

La genómica surge como evolución de la genética molecular, fundamentada en las nuevas tecnologías y en las nuevas aproximaciones de los estudios masivos que éstas permiten. El desarrollo de esta ciencia se inicia en 1995 con el desciframiento de la secuencia total de los genomas de organismos sencillos, como son las bacterias, para continuar con organismos más complejos (la levadura *Saccharomyces cerevisiae*, el nematodo *Caenorhabditis elegans*, el insecto *Drosophila melanogaster* y otros aún en curso como el ratón *Mus musculus*, la planta *Arabidopsis thaliana*, etc.), y alcanzar su momento cumbre el 14 de abril de 2003, cuando los científicos anuncian al mundo la culminación del Proyecto Genoma Humano.<sup>3</sup>

La palabra genómica surge de la fusión entre gen y el sufijo "ómica", que significa *conjunto*; en la actualidad, los avances en todos los campos de la biología molecular se están dirigiendo a este enfoque "-ómico", estudiando el conjunto de los componentes de los seres vivos; se habla también de la proteómica para el estudio de las proteínas que se expresan en una célula.<sup>4</sup>

## **IMPACTOS DE LA GENOMICA EN LA MEDICINA**

En el desarrollo de la genómica se distinguen dos fases o etapas; una primera etapa, en la que se realizaron los trabajos de secuenciación del genoma y que se conoce como genómica estructural, y una segunda etapa, en la que se trata de estudiar las funciones que tienen las secuencias ya conocidas y que se define como genómica funcional.

El desarrollo de la genética y la genómica en los últimos tiempos ha venido acompañado de un aumento en los conocimientos de las relaciones que se establecen entre la dotación genética y su expresión, con la aparición y evolución de diversas enfermedades. En consecuencia, estos avances están teniendo una gran repercusión en la salud. Las principales áreas en las cuales se están produciendo los principales impactos son:

### **a) *Prevención:***

El desarrollo de la genómica establecerá las bases de lo que algunos han bautizado como medicina predictiva y medicina genómica, aunque el término predictiva necesite alguna matización. La predisposición genética o susceptibilidad de una persona a una enfermedad no predice que contraiga, necesariamente, dicha enfermedad.

La información sobre la estructura de los genes será utilizada para explorar su función y su regulación (genómica funcional). Esta información proporcionará las explicaciones necesarias para entender los procesos biológicos en el hombre.

A medida que se desarrollen las técnicas de cribado de mutaciones, se espera que se altere de manera radical la estrategia actual de asistencia médica, de un modelo que intenta tratar la enfermedad en sus fases avanzadas, a un modelo preventivo, basado en la identificación de los riesgos de cada individuo.

Aunque los datos recogidos por el PGH tendrán sin duda valor médico, algunas de las más importantes aplicaciones en medicina, sobre todo las anomalías de tipo multifactorial, las enfermedades complejas, pueden tardar en desarrollarse.

El diagnóstico presintomático puede descubrir en individuos sanos (prepacientes genéticos), la presencia de un gen o genes responsables de enfermedades, y conocer el

riesgo de desarrollarlas en el futuro. Además, esas pruebas (tests) pueden revelar información genética, no sólo sobre la salud de un individuo, sino también de los miembros de su familia.

Durante siglos, la medicina se ha preocupado de curar, y continúa así en la mayor parte del mundo. En la actualidad, sin embargo, la medicina se ha fijado, como objetivo fundamental, prevenir más bien que curar. Pero para prevenir es preciso predecir. Así nació la medicina predictiva, que es el primer acto de la medicina preventiva.

Por definición, la medicina predictiva estudia a los sujetos sanos, futuros pacientes, e investiga la predisposición a diversas enfermedades y los riesgos de aparición de una afección determinada. Este riesgo puede ir desde la casi certidumbre a la simple probabilidad más o menos elevada. Se suele diferenciar predisposición de presintomático.

Si la prueba genética identifica una predisposición a una enfermedad, la enfermedad puede o no puede producirse. Por el contrario, una prueba genética que detecta un trastorno presintomático identifica una entidad que ya está presente, aunque sus síntomas aún no se hayan desarrollado.

El término predictivo, que denota la detección precoz de un gen que puede más tarde causar una enfermedad, hay que entenderlo con ciertas cautelas. Los agentes ambientales pueden afectar a la expresión de los genes.

Aunque algunas pruebas genéticas predicen con relativa exactitud si un portador desarrollará en el futuro una determinada enfermedad, en la mayoría de los casos la ausencia de una mutación no garantiza estar libre de la enfermedad, e incluso cuando se logra identificar los genes responsables de la afección, los factores ambientales pueden ejercer una fuerte influencia en la expresión de esos genes y, en consecuencia, en el desarrollo de la enfermedad.

Durante los últimos años se han identificado los genes responsables de numerosos defectos mendelianos, monogénicos, pero la dilucidación de la base genética de los procesos multifactoriales ha ocurrido con mayor lentitud. Se considera que, en un individuo, estas enfermedades se originan a partir de la interacción de múltiples genes, cada uno de los cuales posee un efecto menor, con la influencia modificable de factores ambientales.

Para caracterizar la expresión fenotípica de los trastornos mendelianos se suelen utilizar dos conceptos o parámetros. La *penetración*, que es la frecuencia con que se manifiesta un gen en el fenotipo de un portador, y la *expresividad*, que es la fuerza con que se manifiesta un gen penetrante y se refiere a la gravedad clínica.

Las causas de esta variación en la penetración y en la expresividad de un gen pueden ser debidas, bien al efecto del medio genotípico, bien al medio ambiente, bien a los dos componentes. Por tanto, la presencia de un gen anómalo, no es determinante por sí solo de la manifestación o expresión de la enfermedad. Cuanto mayor es el número de genes responsables, tanto mayor es la complejidad, porque aquellos forman redes interactivas más intrincadas.

Averiguar el efecto de cualquiera de esos genes en una red tan enrevesada constituye una tarea hercúlea. A esas acciones realmente complejas, hay que sumar la aportación de los factores ambientales, que pueden afectar la expresión de los genes. Entre los caracteres puramente mendelianos y los puramente poligénicos existe un completo espectro de caracteres gobernados por "loci" principales de susceptibilidad en un trasfondo genético, posiblemente poligénico, y algunas veces sujeto a importantes determinantes ambientales.

La comprensión de estos caracteres oligogénicos es, probablemente, el problema solucionable más importante al que se enfrenta la genética humana en estos momentos. Un ejemplo, entre otros, es el de las cardiopatías congénitas con 4-6 "loci", o sea, 8-12 alelos, o el de la enfermedad hemolítica del recién nacido.

Las definiciones clínicas de las enfermedades resultan siempre algo arbitrarias, pero es el método más útil de clasificación, y en algunas ramas de la medicina no existen otras bases para establecer una clasificación más fundamental de los fenotipos. En ocasiones, sin embargo, la clasificación original, basada en la clínica, de todo un espectro de enfermedades, acaba siendo completamente cambiada por el análisis molecular, tal como ha ocurrido en la osteogénesis imperfecta.

Las clasificaciones clínica y genética de las enfermedades no compiten una contra otra. Cada una tiene sus aplicaciones, y una clasificación satisfactoria ha de tener en cuenta ambos aspectos. Entre los problemas que presenta la patología molecular se incluyen:

-el que mutaciones de varios "loci" diferentes puedan producir el mismo síndrome clínico. Por ejemplo, sordera congénita.

-el que mutaciones diferentes de un mismo "locus" puedan producir diferentes síndromes clínicos. Por ejemplo, en las hemoglobinopatías.

-el que las enfermedades genéticas suelen ser variables, incluso dentro de la misma familia, de forma que el hecho de conocer la existencia de la mutación no necesariamente permite predecir las características que presentará el paciente. La neurofibromatosis tipo 1 es uno de los ejemplos.

De esta forma, las descripciones basadas en ADN de las enfermedades genéticas complementan, más que superan, las descripciones clínicas tradicionales. Sin embargo, la predicción genética es un área en la que la identificación del "locus" afectado, y cuando se puede, de la mutación exacta, resulta fundamental.

Los límites en la capacidad de predicción de un trastorno se ponen de manifiesto al comprobar la confluencia de elementos genéticos y ambientales en la génesis de las enfermedades. Así, en la enfermedad de Alzheimer, un proceso neurodegenerativo y multifactorial que ocasiona la demencia senil, hay cuatro genes confirmados relacionados con la enfermedad, que se encuentran en los cromosomas 1, 14, 19 y 21. Existen, por otro lado, factores medioambientales implicados en la patogénesis de esta enfermedad. En efecto, algunos pacientes cruzan el umbral de la enfermedad sólo tras un fenómeno desencadenante, como un traumatismo craneal o la exposición a una neurotoxina. Por tanto, el hecho de la presencia del gen no significa que la enfermedad deba manifestarse.

Una consideración similar puede hacerse en el caso de los trastornos mentales. Hay más de 10 genes implicados en la susceptibilidad a la esquizofrenia. Estudios genéticos y epidémicos indican que existe un importante componente genético, pero que se requieren también factores ambientales para su manifestación. En la psicosis maníaco-depresiva, para la que se han reconocido genes en los cromosomas 1, 2, 3, 5, 6, 11, 12, 13, 15, 16, 18, 21 y X, solamente el 63% de los portadores del gen muestran signos del trastorno, lo cual sugiere que otros factores, entre ellos los ambientales, juegan un papel causal en la enfermedad.

En la depresión unipolar es probable que la transmisión genética sea poligénica y que el entorno social resulte al menos tan importante como la genética.

Los genes que predisponen a la aparición tardía de la diabetes, que se caracteriza por la resistencia a la insulina, no han sido aún totalmente identificados. Se piensa que pueden existir entre 2 y 10 de esos genes. Cuando sean identificados, permanece todavía la difícil tarea de interpretar el camino por el que esos genes predisponen a la enfermedad, ya que está fuertemente influenciada por factores externos, tales como la dieta y la obesidad. De igual manera, muchas cardiopatías son debidas a una combinación de la susceptibilidad genética y al estilo de vida.<sup>4</sup>

**b) Diagnóstico:** Los conocimientos médicos combinados con los del Proyecto Genoma Humano, permitirán la detección de nuevos marcadores genéticos y moleculares con finalidad diagnóstica.

Con el desarrollo de las nuevas tecnologías para la obtención de la información genética se está logrando reducir los tiempos y los costos de los ensayos para la identificación de estos marcadores. Esto lleva aparejada la posibilidad de su expansión y la generalización de su uso.

Con el desarrollo de los biochips ocurrirá una revolución en el ámbito biomédico; gracias a ellos se podrá tener acceso a la información genómica individual mediante unos dispositivos diagnósticos portátiles, rápidos y económicos que facilitarán su empleo en el punto de atención sanitaria, lo que permitirá la salida de estos ensayos de los grandes laboratorios, y reducir los períodos de espera de resultados de una forma considerable. Se prevé que los biochips facilitarán la identificación molecular de las posibles mutaciones presentes en un gen o en un conjunto de genes.

Esta tecnología ha sido aplicada a la detección de mutaciones del gen de la fibrosis quística, de polimorfismos en el virus de la inmunodeficiencia humana, de polimorfismos en el ADN mitocondrial y de mutaciones en la betatalasemia. También, ha permitido la detección de mutaciones en el exón 11 del gen BRCA1, responsable del cáncer de ovario y mama hereditarios, donde 14 de 15 pacientes fueron correctamente diagnosticados sin detectarse ningún falso positivo.<sup>5</sup>

### **c) Tratamiento.**

En esta área, la genómica influye fundamentalmente en dos direcciones: La *farmacogenómica* y la *terapia génica*.

#### **Farmacogenómica:**

Estudia el efecto de los medicamentos sobre el genoma de los individuos, lo que permite la caracterización de las respuestas biológicas a los medicamentos, tanto desde la perspectiva de su eficacia y toxicidad como de la identificación de las diferencias entre tejidos normales y anormales.

La farmacogenómica puede tener un gran impacto en el descubrimiento de nuevos medicamentos al incidir en diferentes áreas del proceso, ya sea en la identificación de los compuestos químicos que pueden llegar a ser fármacos potenciales o en la modificación y adaptación de su estructura molecular, para lograr seguridad y eficacia clínica.

Los chips de ADN también pueden resultar útiles en la detección de variaciones de los genes responsables del metabolismo y las diferentes respuestas de los distintos individuos a un mismo fármaco. Los individuos responden de forma distinta a los fármacos porque son genéticamente heterogéneos. Esta heterogeneidad condiciona que, en algunos individuos, un fármaco no ejerza ningún efecto, mientras que en otros ocasiona efectos indeseables. En el futuro, es previsible que la genotipificación preceda a la administración de un fármaco, de forma que a cada individuo se le pueda administrar el medicamento idóneo.

Actualmente ya es posible detectar la variación de genes claves implicados en el metabolismo de fármacos o en la detoxificación de compuestos. Por ejemplo, se está

comercializando el ADN chip, que permite el análisis de la variación existente en el gen CYP450, implicado en la fase I del metabolismo de un gran número de compuestos, por lo que es posible que en los próximos años ya pueda aplicarse como ensayo piloto en algún fármaco concreto.

### **Terapia génica:**

En la nueva frontera de la medicina, la de las enfermedades genéticas, la terapia génica constituye un capítulo importante, ya que mediante la introducción de genes seleccionados en las células de un paciente puede sanar o aliviar muchos trastornos hereditarios. La terapia génica es una técnica por la cual un gen exógeno normal se inserta en células somáticas de un paciente para corregir un error genético congénito o para dotar de una nueva función a las células.

Las afecciones hereditarias monogénicas, es decir, causadas por mutaciones de un único gen, son las enfermedades candidatas a ser tratadas por terapia génica.

En el caso de los denominados rasgos complejos, poligénicos, el problema es más complicado, dado que múltiples factores genéticos y ambientales colaboran en su patogenia.

En el caso de las anomalías cromosómicas, la terapia genética, se mantiene inalcanzable, en el estado actual de los conocimientos. Cabe elucubrar, no obstante, sobre las posibilidades teóricas que ofrece el conocimiento, escaso pero creciente, de los mecanismos de la regulación génica. Con la acción de los "silenciadores", que reprimen la expresión de los genes, con el fenómeno de la metilación, que se asocia a otro mecanismo de creciente interés como es la "impronta genómica" o con la creación de moléculas de ADN o RNA "antisentido", que hibriden específicamente con el RNA mensajero de un gen diana, entre otras estrategias, es posible pensar o soñar en la inactivación o modificación selectiva de la actividad de cualquier gen.

La terapia génica comprende técnicamente los siguientes pasos:

- Preparación, mediante técnicas de ingeniería genética, del gen normal o recombinante, adecuado para la finalidad terapéutica que se persigue.
- Introducción del gen al interior de las células somáticas del enfermo, que requieran ser tratadas.

Para este segundo paso deben cumplirse una serie de requisitos esenciales: en primer lugar, que el gen terapéutico llegue a la célula "diana" con facilidad y eficacia; por otra parte, el gen deberá expresarse correctamente, a niveles suficientes y que pueda responder a las necesidades fisiológicas cambiantes del individuo, para lograr la función curativa del producto.



Un problema central de la terapia génica es el modo de administrar los genes, los fragmentos de ADN terapéuticos. El modo más eficaz recurre a virus modificados (retrovirus) que son empleados como vectores de tales genes.

El 14 de septiembre de 1990, una niña de apenas cuatro años, Ashanti De Silva, que sufría una inmunodeficiencia combinada grave, se convertía en la primera paciente sometida a terapia génica.

En la actualidad, están en curso más de 400 tipos de terapias génicas (cáncer, sida, fibrosis quística, etc.). Después de los años transcurridos desde la primera terapia génica en humanos, la técnica no ha producido todavía la cura definitiva de un solo paciente, aunque recientemente se han descrito dos casos en los que la terapia génica ha sido, al parecer, totalmente eficaz: uno, de inmunodeficiencia hereditaria grave (Francia) y otro, de hemofilia B (E.U.A.).

Más de la mitad de todos los estudios clínicos de terapia génica se centran en el cáncer, pero el siguiente grupo en importancia, alrededor del 10 %, tiene como objetivo la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH), agente etiológico del sida.

La eficacia de las terapias génicas para trastornos complejos, poligénicos, está, evidentemente, más distante que en el caso de las afecciones monogénicas.

No se pueden silenciar, por otra parte, los fracasos que han ocurrido, incluso con muertes de pacientes, por la aplicación de esa terapia génica. Como es sabido, este método terapéutico suscita intensos debates filosóficos, éticos y jurídicos, pues la ingeniería genética de la que se sirve puede abrir, al mismo tiempo, las puertas a la selección o perfección de determinados caracteres del ser humano, que puedan ser considerados "deseables", es decir, a la llamada eugenesia positiva.

En todos los casos se considera siempre la terapia génica de células somáticas, no de células germinales. Específicamente, sobre la terapia en la línea somática se suelen proponer las siguientes condiciones:

- Estricta ponderación de riesgos y beneficios para el paciente; en particular, que esta forma de terapia se ofrezca como último recurso alternativo a falta de tratamientos convencionales presumiblemente eficaces y que se trate de una enfermedad grave.
- Consentimiento informado del paciente.
- Sometimiento a protocolos rigurosos.
- Dado que son tratamientos por lo general todavía costosos, igualdad de oportunidades de acceso a los mismos por parte de los pacientes y vigilancia por comités locales y nacionales.

Se mantiene el sentir dominante, tanto en la comunidad científica como en la sociedad, de no recurrir en la actualidad a intervenciones génicas en la línea germinal humana, ni siquiera para fines terapéuticos, hasta que se posea información lo más completa posible de todos sus efectos y potencialidades, e incluso entonces debería volver a replantearse.

Casi todas las legislaciones prohíben la terapia germinal. No obstante, en medios científicos actuales se alzan algunas voces a favor de la terapia de las células germinales y de la terapia génica prenatal "in utero".<sup>5</sup>

## **PROBLEMAS BIOETICOS DE LA MEDICINA GENOMICA**

Los ideólogos de la genómica plantean un cambio paradigmático de grandes dimensiones, basado en una aplicación práctica de la investigación genética. El actual paradigma propuesto propone el paso de la actual medicina fenotípica a una medicina genotípica. El énfasis en los factores genéticos y la exclusión de los factores ambientales podría comprometer gravemente los fundamentos para el desarrollo y el ejercicio de la salud pública y conducir a una medicina reduccionista.<sup>6</sup>

### ***Medicina reduccionista:***

Las perspectivas que ofrece el PGH y su proyección en la práctica médica puede parecerle a alguien excesivamente determinista, como si el ser humano dependiera sólo de sus genes. Sería lo que Clarke (1995) ha denominado la genetización de la medicina; es decir, tratar de explicar las diferencias entre individuos y grupos humanos en términos puramente genéticos, lo cual conduce a una exageración de los factores genéticos, con menoscabo de los agentes ambientales. Para una explicación equilibrada de la patología humana es indispensable prestar atención a los factores sociales y ambientales, así como a los factores genéticos.

Nada más lejos de la realidad que ese pretendido determinismo genético, puesto que la realización progresiva del programa genético de un individuo, contenido ya en la célula inicial o cigoto, va a estar mediatizada, en mayor o menor medida, por los agentes ambientales.

El ADN de la célula lleva cifrada, en la secuencia de pares de bases, toda la información para la síntesis de moléculas que determina la forma y función del organismo humano, aunque para su realización dependa del factor ambiente. En efecto, la persona humana, como todo ser vivo, es resultado de la acción convergente de los factores genéticos y de los agentes ambientales, hasta el punto de que los genes y el ambiente constituyen un proceso ontogenético único e irrepetible. Incluso en el caso de los gemelos monocigóticos idénticos, porque algunos pueden no serlo, su desarrollo

los sitúa en coordenadas espacio-temporales algo diferentes, de forma que cada uno genera un proceso ontogenético distinto. Cada uno de ellos es único e irrepetible.

Los agentes ambientales pueden ser factores del ambiente interno, como también factores externos. Los factores ambientales no son sólo los físicos, sino también los culturales, y abarcan desde los agentes físico-químicos que inciden sobre las células, el entorno familiar y social, hasta la estimulación total que recibe el individuo, desde el momento de la concepción hasta su muerte.

Los genes, evidentemente, influyen en el comportamiento e incluso en la personalidad, pero no hasta el punto de que ellos sin más determinen una conducta. En efecto, existen muchas pruebas que demuestran la interacción de los genes con el ambiente y que cuestionan el determinismo genético superficial que algunos quisieran imponer.

La conducta humana, por ejemplo, en parte está condicionada genéticamente. El comportamiento humano no está en general fijado por los genes, muestra un extraordinario grado de plasticidad fenotípica, se adquiere durante el proceso de socialización, por la enseñanza recibida de otros individuos. Su base está dada por los genes, pero la dirección y el grado de su desarrollo, en su mayor parte, son determinados más por tendencias culturales que biológicas.

El cerebro, que con sus cien mil millones de neuronas proporciona la base física para el pensamiento, se estructura de acuerdo con la información genética del sujeto y con el ambiente en el que se realiza su desarrollo. Para la aparición de la actividad pensante el cerebro necesita el acceso al mundo, la aportación del ambiente. Por esa razón, podemos decir que el cerebro está construido y mantenido conjuntamente por genes y experiencia. También en la inteligencia, el peso de la herencia es notable en nuestra cultura, aunque deja amplio margen al influjo del ambiente.

### ***Discriminación genética:***

Es la negación de los derechos a determinadas personas, así como la exclusión de las mismas de algunos escenarios y actividades sociales debido a sus características genéticas.

La confidencialidad de la información sobre las características genéticas de un individuo es fundamental para prevenir posibles discriminaciones por parte de los empleadores, compañías de seguros, o por el mismo estado.

Otro aspecto importante que tiene que resolverse, en cuanto incide en la información genética que surge del genoma humano, tiene que ver con las etnias de nuestros países y de otras latitudes. Esta información puede ser útil para conocer mejor algunas

enfermedades que prevalecen en los diversos grupos humanos. Debemos ser muy vigilantes de que ese tipo de información no sirva como fuente de discriminaciones inaceptables.

Ejemplo de esto fue la campaña para detectar portadores del gen de la anemia falciforme en muchos negros norteamericanos, que fue promovida por algunos gobiernos estatales de los Estados Unidos durante los años '70.

La anemia falciforme es la enfermedad genética más frecuente entre la población negra. Cuando se desarrolló la técnica de detección basada en el análisis de la hemoglobina, numerosos colectivos de personas de raza negra sufrieron un ataque de falsas esperanzas, pensando quizás que los científicos habían encontrado la solución a la enfermedad. Sin embargo, la cruel diferencia con la fenilcetonuria era que no existía tratamiento alguno.

El diagnóstico no representaba beneficio alguno para el paciente. A pesar de todas estas contrariedades que hacían desaconsejable la campaña de detección, el gobierno federal financió un programa a nivel nacional, todo ello sin un programa paralelo de orientación genética que pudiera ofrecer consejo a las familias afectadas. Pero, lo peor fue que el público comenzó a confundir a las personas portadoras con las enfermas, debido a la completa falta de una campaña informativa. Las compañías de seguros comenzaron a negarse a formalizar el seguro si descubrían que su posible cliente padecía anemia falciforme o era portador del carácter. También el mercado de trabajo discriminaba a los enfermos y portadores.

Los problemas llegaban hasta el ámbito familiar. Se presentaron casos de matrimonios que tenían hijos enfermos, mientras que uno sólo de los cónyuges era portador. Muchas familias se hubieran roto si no hubiera sido porque los médicos les dieron explicaciones inverosímiles para tranquilizarles.<sup>7</sup>

## **DESARROLLO DE LA GENETICA EN CUBA**

El desarrollo de la genética en nuestro país comienza con el triunfo de la Revolución, en el año 1959. En la década del 70 comienza el desarrollo de la genética clínica, dentro de un esfuerzo del Estado para el desarrollo de las ciencias básicas. En 1981, por iniciativa del Comandante en Jefe, se creó el frente biológico, y el 30 de julio de 1981 Fidel Castro da instrucciones para la implementación de un programa nacional para el diagnóstico y prevención de las enfermedades genéticas. Este programa consiste en:

- Diagnóstico prenatal masivo de defectos de cierre del tubo neural y otras malformaciones congénitas, a través de la cuantificación de alfa-feto-proteína (AFP) en suero materno y estudios ultrasonográficos durante la gestación.

- Programa de prevención de la anemia falciforme (sickleemia), mediante el asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal.
- Programa de diagnóstico prenatal citogenético de cromosopatías, fundamentalmente en síndrome de Down.
- Programa de diagnóstico precoz de la fenilcetonuria para prevenir el retardo mental por esta causa.
- Establecimiento de servicios de asesoramiento genético para toda la población.

Actualmente, como parte de los programas de la Revolución y a iniciativa del Comandante en Jefe, se están implementando acciones que harán que nuestro país ocupe uno de los primeros lugares en el mundo en el desarrollo de la genética. Entre esas acciones están:

- Incorporación de la genética como asignatura dentro del plan de estudios de la carrera de medicina.
- Desarrollo de cursos electivos de genética.
- Incremento del plan de plazas en la especialidad de Genética Clínica.
- Desarrollo de la maestría en Genética, con perfil de salida en asesoramiento genético para cada municipio.
- Incorporación de temas de genética al programa de Medicina General Integral.
- Creación del Instituto Nacional de Genética.
- Investigación de los discapacitados y las malformaciones genéticas en todo el país con estudios especiales.
- Desarrollo de centros municipales, provinciales y regionales de genética.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS**

1. Castro Díaz-Balart F. Ciencia, innovación y futuro. Ediciones especiales. Instituto Cubano del Libro, La Habana. 2001.
2. Collins FS, Green ED, Guttmacher A E, Guyer MS. A vision for the future of genomics research. Nature 2003, 422: 835 – 847.  
[http://www.nature.com/cgi/taf/DynaPage.taf?file=/nature/journal/v422/n6934/full/nature01626\\_fs.html](http://www.nature.com/cgi/taf/DynaPage.taf?file=/nature/journal/v422/n6934/full/nature01626_fs.html) 13 5 03
3. La Cadena JR. Sereís como Dioses. 2000. Crítica. Madrid, 874:12 -16
4. Abrisqueta JA. Perspectivas actuales de la genética humana. Departamento de Fisiopatología y Genética Molecular Humana. Centro de Investigaciones Biológicas. C.S.I.C. Madrid [http://paidos.rediris.es/genysi/xjorp/x\\_abrisqueta.pdf](http://paidos.rediris.es/genysi/xjorp/x_abrisqueta.pdf)
5. Martín-Sánchez F, López-Campos GH, Ibarrola N. Impactos de la Bioinformática y la Genómica en la Medicina del siglo XXI; Unidad de Bioinformática – BIOTIC Instituto de Salud Carlos III Ctra. Majadahonda-Pozuelo Km.2 Madrid 28220, España.

6. Davo MC, Álvarez-Dardet C. El genoma y sus metáforas. ¿Detectives o héroes?. Gaceta Sanitaria. 2003, 17:59-65.
7. Barrios García B. Aspectos éticos de los pesquisajes genéticos, Centro Nacional de Genética Médica, La Habana. [http://www.bioeticaweb.com/Genetica/Barrios\\_pesquisajes.htm](http://www.bioeticaweb.com/Genetica/Barrios_pesquisajes.htm)