

REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Consideraciones sociales de genética en la actualidad

Social considerations of genetics at present

Lic. Gisela Murgadas Vázquez¹, Lic. Elcida Rodríguez Martínez², Lic. Odalquis Rodríguez Morales³, Lic. Tania Tudela Nápoles⁴

¹ Licenciada en Biología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Asistente. Filial de Ciencias Médicas "Dr. Rafael García Moreaux". Guantánamo. Cuba

² Licenciada en Biología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Asistente. Filial de Ciencias Médicas "Dr. Rafael García Moreaux". Guantánamo. Cuba

³ Licenciada en Biología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Asistente. Filial de Ciencias Médicas "Dr. Rafael García Moreaux". Guantánamo. Cuba

⁴ Licenciada en Biología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Instructor. Filial de Ciencias Médicas "Dr. Rafael García Moreaux". Guantánamo. Cuba

RESUMEN

Se realiza una revisión bibliográfica donde se ofrecen algunas consideraciones sobre los principales problemas sociales de la genética en la actualidad. Se abordan las clasificaciones de la genética, algunos avances de notable importancia, factores que pueden causar mutaciones genéticas y algunos avances de esta ciencia.

Palabras clave: genética, actualidad científica, desarrollo biológico

ABSTRACT

A bibliographic review is carried out where some considerations on the main social problems of genetics are offered today. It addresses the classifications of genetics, some advances of remarkable importance, factors that can cause genetic mutations and some advances of this science.

Keywords: genetics; scientific news; biological development

INTRODUCCIÓN

La velocidad y magnitud del desarrollo de la ciencia, la tecnología y de las fuerzas productivas, que devino en un enorme salto cualitativo al que se denominó Revolución Científico Técnica, constituye uno de los hechos más importantes y de mayor connotación del siglo XX.

En Cuba, es la salud uno de los mayores logros de la Revolución en estos 50 años, tanto para el desarrollo del sistema cubano de salud, así como para muchos aspectos del desarrollo social del país. Ha sido principio básico y rector de las transformaciones con el propósito de "alcanzar toda la justicia", que equivale a igualar las oportunidades para todos, a la vez que se educa al pueblo para que ejerza con libertad y responsabilidad sus derechos.

La Revolución Cubana se ha propuesto continuar transformando, modernizando, humanizando los servicios especializados de la salud y acercándolo al pueblo, uno de estos servicios lo constituye la Genética Médica.

Los análisis que han tenido lugar en el campo de la Genética Humana en estos últimos años, ha revolucionado nuestra comprensión sobre la función de los factores genéticos en la salud humana y origen de las enfermedades.

Son herramientas de alto valor en el diseño de nuevas estrategias para el diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades.

Resulta evidente entonces, que el progreso tecnológico ha marcado y continuará marcando una impronta en el devenir de la humanidad y traerá a colación nueva y, cada vez más complejos, problemas éticos. Esta es una preocupación de alcance mundial, como se aprecia por los temas que se debaten actualmente en forum científicos de ámbito

diferente y como lo ponen de manifiesto, también, las abundantes publicaciones al respecto.

Es interés particular de este trabajo abordar el impacto de la Revolución Científico Técnica en algunos aspectos del campo de la salud, especialmente, aquellos ligados al desarrollo tecnológico, su aplicación en la investigación y práctica médica, así como las implicaciones éticas derivadas de la Genética por tratarse de una ciencia en la que se han producido fenomenales avances, sobre todo en las dos últimas décadas.

DESARROLLO

La Genética. Concepto, clasificación y surgimiento

La Genética: Es la ciencia que estudia la herencia y la transmisión de la información de los caracteres a través de las generaciones y la forma que se expresa en su desarrollo.

La Genética Médica: Es la ciencia que trata de brindarle una descripción general de los mecanismos genéticos que pueden causar enfermedades.

La Genética Humana: Es la ciencia que estudia la variabilidad humana.

La Genética Clínica: Es la rama de la Medicina que trata sobre los individuos y sus familiares que presentan anomalías estructurales y funcionales.

El desarrollo social ha conllevado a realizar aportes científicos que han sido un eslabón importante en esta larga cadena que nos lleva desde la Genética General hasta la Genética Clínica actual y que, sin dudas, ha tenido un impacto impresionante en las ciencias médicas. Dentro de los progresos tecnológicos del presente siglo, uno de los más sobresalientes son los del campo de la Genética.

La Genética no aparece como ciencia autónoma hasta el siglo XX, aún cuando tuvo sus antecedentes en los siglos XVIII y XIX con los estudios de Bufón y Mendel acerca de la evolución de las especies.

Pero es en el siglo XX donde se producen asombrosos descubrimientos tales como:

- El de la estructura en doble hélice del ADN por Francis Crick y James Watson (1953).

- -La explicación del funcionamiento de ARNm por Gross Jacob Y Monod en los años 60 ´s.
- -La aparición de las nuevas técnicas en los años 70 ´s.
- -Las nuevas actividades de Cartografía Física y Genética que han permitido acceder al genoma humano.
- Y la más reciente aún, la clonación de mamíferos superiores, que tan controvertidas polémicas ha suscitado.

Estos descubrimientos no solo son revolucionarios para la historia de la ciencia, sino para la historia de la humanidad, ya que por primera vez el ser humano accede al conocimiento de sus propios mecanismos vitales y, también, por primera vez y, gracias a la ingeniería genética, puede intervenir en el genoma humano y modificarlo, dotándose así mismo del poder de transformar su propia especie.

Estos avances se aplican al diagnóstico y prevención de defectos congénitos y enfermedades genéticas, incluso preconcepcionalmente, lo que permite establecer el asesoramiento genético. También se están produciendo avances en el área de enfermedades por interacción genético ambiental, como la diabetes, el cáncer, ciertas enfermedades mentales y cardiovasculares.

Estas investigaciones y progresos tecnológicos así como su aplicación práctica, tienen lugar fundamentalmente en el mundo industrializado. En América Latina como en el mundo subdesarrollado en general, la investigación básica y clínica en Genética y genoma humano han tenido, hasta ahora, muy baja prioridad, lo que se explica en parte por el hecho de que tienen problemas más urgentes y acuciantes que resolver. Por ende, las acciones de salud en Genética son deficitarias y desorganizadas debido a la falta de políticas públicas y financiamiento adecuado. La mayoría de la población no tiene buen acceso a servicios preventivo-asistenciales básicos de Genética, pues éstos tienen un carácter más bien privado y comercial.

Avances genéticos de importancia en Cuba

En el campo de la Genética se han producidos avances de notable importancia.

En Cuba, aunque es un país subdesarrollado, la existencia de un Sistema Nacional de Salud y de voluntad gubernamental determina que la situación sea diferente.

En la historia de la Genética Médica en Cuba, se constata que fueron los pediatras, como en la mayoría de los países, los primeros en interesarse

en esta ciencia, sobre todo en la caracterización clínica y en la Citogenética.

En la década del 70 y en virtud de dos procesos casi simultáneos: la creación del Centro Nacional de Investigaciones Científicas, como expresión de la voluntad del gobierno cubano de incentivar la investigación científica en el país y un importante movimiento de solidaridad intelectual con la revolución cubana que se manifestó a través de la implementación de cursos impartidos por profesionales de distintos países radicados en Europa, Estados Unidos y en la propia América Latina, permitieron el desarrollo de toda la Genética cubana, principalmente de la Genética Humana. Así se formaron los primeros especialistas, los cuales dieron origen a los primeros grupos de la especialidad que fueron:

- El Grupo de Genética Humana de Villa Clara, donde actualmente se centran las investigaciones nacionales vinculadas con la genética poblacional humana, además de ser el Departamento Provincial de Genética Médica de esa provincia.
- El Grupo de Genética Humana del Instituto de Hematología e Inmunología de la Habana y que devino más tarde Centro de Referencia para el estudio de las hemoglobinas anormales para Centro América y el Caribe.
- El Grupo de Genética Humana de la entonces Facultad de Medicina de la Universidad de la Habana, creció en las tres vertientes principales de la Genética Humana aplicada a la Salud Pública: Genética Bioquímica, Citogenética y Genética Clínica, contribuyó decididamente a la introducción de la genética en los estudios de pregrado, desarrolló el programa de formación para especialistas en Genética Clínica como especialidad médica, así como investigaciones tendientes a ofrecer medidas preventivas y diagnósticos prenatales en las patologías genéticas más frecuentes. Fue este departamento el que, a inicios de la década del 80, dentro de un programa de desarrollo de la Salud Pública en Cuba, organizó un programa para la introducción de la Genética en la práctica médica.
- El Centro Nacional de Genética Médica es el centro de referencia nacional para el Programa de Diagnóstico y Prevención de Enfermedades Genéticas; se inició en 1982 dentro de las actividades del Programa Nacional Materno-Infantil. Es una Unidad de Ciencia y Técnica del Instituto de Ciencias Médicas de La Habana donde laboran 50 personas, 25 de ellas profesionales, y coordina su trabajo con una red de Departamentos Provinciales de Genética Médica. Este

programa, único en su tipo para un país del llamado tercer mundo, basó su estrategia inicialmente en la detección de riesgos genéticos mediante pesquisajes poblacionales utilizando tecnologías apropiadas para ofrecer asesoramiento genético; así como asimilando tecnologías con estos mismos fines para el grupo de patologías más frecuentes en la población cubana con posibilidades de tratamiento algunos y diagnóstico prenatal otros.

Para lograr su introducción a la Atención Primaria de Salud, además de la voluntad política, se desarrolló un sistema de recalificación de recursos humanos en Genética Médica a obstetras, pediatras y enfermeras, así como especialistas en Genética Clínica y se entrenaron a biólogos y bioquímicos para incrementar el nivel de diagnóstico clínico y de laboratorios y la investigación científica.

Con una fuerte inversión monetaria por parte del gobierno se completaron varios laboratorios y equipos para asegurar los servicios, conformando una red de Centros Provinciales de Genética, algunos de ellos con características regionales. La extensión y consolidación del programa se logró en el año 1991 y, a pesar de la seria limitación económica de estos últimos años, se ha logrado mantener el programa, continuar la formación de personal, introducir más tecnologías diagnóstica e iniciar un proceso de perfeccionamiento de la atención genética mediante la cual hemos denominado Genética Comunitaria para el incremento en la detección de riesgos genéticos en la comunidad y la educación genética a la población con la participación de cientos de especialistas en Medicina General Integral que han recibido un curso inicial de 40 horas y otro grupo que recibe este entrenamiento de postgrado en forma de maestría para brindar el Sistema de Atención Genética a la población en la postrimerías del próximo siglo en que enfrentaremos la opción que nos brindarán los resultados derivados de uno de los proyectos científicos más trascendentales de estos últimos años, " El Proyecto Genoma Humano".

La Dra. Beatriz Marcheco, Directora del Centro Nacional de Genética Médica, destacó que la fortaleza de la isla en los servicios de esa especialidad tiene su base en la Red Nacional que posee 14 instituciones provinciales, 169 en todos los municipios y 12 laboratorios de Citogenética. Estos últimos precisó: ofrecen el diagnóstico de afecciones como el síndrome de Down y otros padecimientos hereditarios.

Contrastó con la realidad que viven hoy los pueblos de América Latina, donde existen apenas 500 especialistas en Genética Clínica, incluidos 103 cubanos.

Precisó que en Paraguay, con 15 millones de habitantes, sólo 6 expertos se dedican a esos servicios, en tanto Brasil con una población de 182 millones de personas, tiene casi un centenar de profesionales de esa especialidad. Estas investigaciones constituyen actualmente las más abarcadoras emprendidas en el país y América Latina y se ubican entre las primeras posiciones en el mundo, por lo que a juicio de expertos sus conclusiones pudieran beneficiar a toda la humanidad.

Cuba está en condiciones de poner hoy su experiencia en Genética Médica a disposición de los países en desarrollo. La Directora del Centro Nacional de Genética Médica de Cuba expresó la voluntad del Ministerio de Salud y del gobierno cubano de contribuir con la experiencia acumulada por su país al desarrollo de esta especialidad en Latinoamérica.

Muchos participantes reclamaron ayuda de la OPS para que esa entidad dialogue con los ministerios de salud de los países con el propósito de sensibilizar sobre la importancia de estos programas de genética para la población. Valoró que en realidad en la región se ha avanzado poco y ello se debe a que los programas de genética son muy caros y si no hay una voluntad política, si no hay conciencia por parte de quienes toman decisiones en los gobiernos sobre esa prioridad, es difícil avanzar.

Recordó que 5 de cada 100 personas que nacen pueden tener un problema congénito que los pueda llevar a la muerte en los primeros días de la vida, se busca prevenir el nacimiento de niños con malformaciones y defectos congénitos, una vez que nacen debemos diagnosticarlos y contribuir de manera importante a manejar esos diagnósticos, aminorando las consecuencias del problema.

La mayoría de los defectos congénitos no tienen cura, pueden tener un impacto importante en la mortalidad infantil y dar lugar a personas con retraso mental y otras incapacidades. Pueden implementarse acciones como el suplemento de fólico a una embarazada o antes de salir embarazada, un programa neonatal que detecte enfermedades que si son tomadas (precozmente) a tiempo pueden llevar una vida prácticamente normal.

Cuba ha desarrollado en los últimos 25 años un programa de Genética y, a partir de un gran estudio realizado en el país sobre las discapacidades, se ha evolucionado en esa acción desde la Atención Primaria.

Existen Servicios Provinciales de Genética en todas las provincias del país que mantienen una interrelación estrecha con la Atención Primaria

a través del Médico de Familia. Además, se cuenta con Laboratorios de Citogenética y de Errores Congénitos del Metabolismo.

La enseñanza de la Genética Médica comienza en Cuba desde pregrado en las carreras de Medicina, Enfermería y Tecnología de la Salud.

Las investigaciones científicas en Genética, en Cuba, giran alrededor del desarrollo de medios diagnósticos, caracterización y preservación del Genoma Humano Cubano, epidemiología genética, satisfacción con los servicios y Genética y Ética fundamentalmente.

En opinión de la científica norteamericana Casandra L. Smith, Vice Directora del Centro de Biotecnología Avanzada de la Universidad de Boston, Estados Unidos, Cuba es la nación más desarrollada biotecnológicamente en el Caribe y tiene posibilidades para desarrollar proyectos del Genoma.

Como puede apreciarse por lo expresado hasta aquí, en Cuba y en América Latina a baja escala, y en el mundo industrializado a gran escala y, a pasos agigantados, se investiga a profundidad en cuestiones vitales de la Genética y ya se hacen importantes aplicaciones de los adelantos tecnológicos en Genética Humana, todo lo cual, a primera vista, se presenta como alentador, esperanzador y en favor del alivio del sufrimiento humano y del aumento del bienestar individual y colectivo. En el mundo desarrollado los trastornos genéticos y congénitos son la segunda causa mas frecuente de mortalidad infantil y en la niñez.

Cuba ha tomado la delantera a otros países incluso los del llamado primer mundo al haber creado una red de centros genéticos que abarca todas las provincias del país con extensión a cada unos de sus municipios y que cuenta con un personal altamente capacitado y por sus resultados nos coloca en un puesto relevante en lo que respecta al diagnostico precoz de las enfermedades.

De especial interés resulta para nosotros el intercambio con América Latina y los países del Tercer Mundo, en los que cientos de millones de personas necesitan de urgente ayuda y decenas de miles de colaboradores cubanos en el campo de la salud contribuyen de manera modesta y abnegada para construir ese mundo mejor que es posible y por el que trabajamos y luchamos incansablemente.

Nuestra provincia cuenta con un Centro Provincial de Genética (CPG) encargado de dirigir la red genética comunitaria a través de los subcentros municipales con la finalidad de elevar la calidad de vida de la

familia brindando asesoramiento genético y diagnóstico genético integral a la familia.

Factores que pueden causar mutaciones genéticas

El riesgo de sufrir enfermedades causadas por mutaciones genéticas afecta a todas las personas, esto puede deberse a determinados factores como son:

- Edad de la madre
- Virus
- Radiaciones
- Nutrición
- Alcohol
- Drogas
- Relaciones maternas
- Rasgo hereditario
- Medicamentos

¿Por qué a pesar de todo lo que se hace siguen naciendo niños con malformaciones congénitas?

Se debe elevar:

- El nivel de asesoramiento genético
- La educación de la población
- Tener mayor cultura genética

¿Estarán siempre dispuestos los padres a interrumpir el embarazo si el análisis revela alguna anomalía? ¿O a someterse a tratamientos "in útero", algunos todavía experimentales? ¿O preferirán prepararse para aceptar ese niño discapacitado?

El derecho a la salud debe incluir el acceso a la información sobre riesgos genéticos y a las medidas preventivas de los mismos y, el hecho de que importantes grupos de poblaciones en el mundo, debido a barreras socioeconómicas o incluso culturales tengan negado ese acceso, es otro de los dilemas éticos presentes en el campo de la genética médica actual.

En el campo de la genética humana, un empleo inadecuado o prematuro de las nuevas técnicas y conocimientos podría acarrear extravíos desastrosos.

CONSIDERACIONES FINALES

La Genética es una de las ciencias que mayor progreso científico-técnico ha experimentado en los últimos tiempos, fundamentalmente, en el mundo industrializado. El desarrollo de la Genética en Cuba difiere con relación a otros países subdesarrollados de la región y del mundo dadas las ventajas de su modelo social y de salud pública.

El extraordinario avance tecnológico en el campo de la genética ha abierto perspectivas favorables para la salud humana pero su aplicación práctica conlleva también consideraciones bioéticas que no pueden soslayarse y no pocos dilemas éticos aún no resueltos del todo. Tal es así en aspectos tan delicados como los diagnósticos genéticos, las decisiones reproductivas, el asesoramiento genético, la confidencialidad de la información genética y otros.

El asesoramiento genético debe ser no directivo, respetando la autonomía del paciente pero, al mismo tiempo, proveyendo toda la información necesaria para facilitar la toma de decisión más acertada.

Las novedosas técnicas genéticas pueden tener también connotaciones negativas si no se manipulan adecuadamente y, de acuerdo a principios bioéticos, no olvidar la posibilidad de la discriminación genética, investigaciones que atenten contra la dignidad del ser humano, fabricación de armas genéticas y otras.

Corresponde a la sociedad conjurar los riesgos y las desviaciones del quehacer científico a fin de inclinar la balanza en el sentido de las ventajas positivas.

Ha tenido que incorporarse a muchos planes de estudios de la enseñanza con el propósito de estar a tono con el desarrollo científico técnico a nivel mundial y, a su vez, continuar la formación de profesionales en el campo de la salud en esta especialidad con el fin de prevenir enfermedades

BIBLIOGRAFÍA

1. Castro Díaz –Balar F. Ciencia Innovación y futuro. La Habana: Ed. Ciencias y Técnica, 2006.
2. "Conclusiones y Recomendaciones de la Reunión de Expertos en Servicios de Genética Médica en América Latina". Revista Brasileña de Genética.2007; 20 (1 Suplemento): 1-2.

3. Cruz Oñoz E. "La Revolución Científico Técnica: su impacto en la esfera de la salud"(SI):Ed. Ciencias Médicas "Julio Trigo López"; 2007.
4. Guerchicaff E. Martínez G, Columbo B. Genética y Clínica de la Hemoglobina Humana. La Habana: Ed. Pueblo y Educación; 1993.
5. Heredero Baute L. Los servicios de Genética Médica en Cuba. Revista Brasileña de Genética.2009; 20(1Suplemento):1-3.
6. Jenkis J B.Genética. La Habana: Ed. Científico Técnica; 2007.
7. Lymm J, Carey J, Bamshad M, White R. Genética Médica. Madrid: Ed. Harcourt; 2002.
8. Mancheco Teruel B. La Genética en la Salud pública: el desafío del acceso a todos los beneficios. Revista Cubana de Genética Comunitaria. 2007; 1(1):5-6.
9. Mancheco Teruel B. La Genética Médica del siglo XXI: su repercusión en los programas docentes de las Ciencias Médicas. Revista Cubana de Genética Comunitaria.2008; 2(1):3-5.
- 10.Mancheco Teruel B. Genética Comunitaria: la principal prioridad para la genética médica en Cuba. Revista Cubana de Genética Comunitaria. 2008; 2(3):3-4.
- 11.Mueller Robert F, Young Lan D. Genética Médica. La Habana: Ed. Ciencias Médicas; 2003.
- 12.Programa de Desarrollo de La Genética Clínica. La Habana: Ed. Ciencias Médicas; 2010.
- 13.Rodríguez Vázquez M. La Genética Médica en los servicios de la salud de la comunidad. Sancti Espíritus: Centro de Genética Médica; 2002.
- 14.Stranchant Read P. Human Molecular Genetics. Canadá: Ed. Bios Scientific; 2002.
- 15.Thompson J .Genética Médica .La Habana: Ed. Científico Técnico; 1986.
- 16.González Lucas N. Salud sexual y reproductiva y genética médica en Cuba. Rev Cubana Genet Comunit. 2010; 4(1):4-6.
- 17.Marcheco Teruel B. Aspectos legales en la práctica de la médica. Rev Cubana Genet Comunit. 2010; 4(3):1-3.
- 18.Miguel Soca PE, Cruz Lage LA, García Niebla LM. Obesidad sindrómica. Cienc Holguín. 2009 ; 15(4):7-8.
- 19.Padrón Chacón R. Propedéutica clínica y fisiopatología odontológica fundamental. La Habana: Ed. Ecimed; 2008.
- 20.Torre Montejo E. Pediatría. T VI. La Habana: Ecimed; 2011.
- 21.Proenza Rodríguez R, Martínez Álvarez FF, Pimentel Benítez H, Moras Bracero FJ. Trabajo comunitario, participación social y red de actores en la percepción del riesgo genético. Humanidades Médicas. 2010; 10(3):21-25.
- 22.Lippold S. Investigación en genética médica. J Basic Appl Genet. 2011; 22(1).8-10.

23. Martínez Picabea de Giorgiutti E. Cambios en los modos de investigación en genética médica y evolución de las reflexiones éticas. J Basic Appl Genet. 2010; 21(2):4-7.
24. Moras Bracero FJ. La genética médica en Camagüey: a propósito de un aniversario. AMC. 2010; 14(3).
25. Novoa MC, Burnham TF. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. Rev Panam Salud Pública. 2011; 29(1): 61-68.

Recibido: 1 de abril de 2013

Aprobado: 13 de mayo de 2013

Lic. Gisela Murgadas Vázquez. Filial de Ciencias Médicas "Dr. Rafael García Moreaux". Guantánamo. Cuba. **Email:** gise@unimed.gtm.sld.cu