

Proyecto Genoma Humano y medicina genómica en México: su efecto en instituciones y organismos, en lo político y en la sociedad

Leticia Mendoza Martínez

EL PROYECTO GENOMA HUMANO (PGH) coordinó esfuerzos y organizaciones de diferentes países; desarrolló tecnologías específicas, reveló el diminuto nivel de ordenación biológico, las secuencias del genoma humano y de organismos modelo, sobre los cuales aún quedarían tareas pendientes. Con base en los resultados, se emprendieron líneas de investigación que han configurado nuevas especialidades, como la medicina genómica, cuya tarea es continuar la investigación en la materia para aplicarlo en el diagnóstico y tratamiento de pacientes cuyas afectaciones a su salud son complejas.

El proyecto ha fincado expectativas sobre prevención y mejoramiento de las condiciones de vida, que podrían concretarse. Con ellas se abren diferentes oportunidades, lo que implica –a su vez– enfrentar nuevas situaciones e incluir estos conocimientos, prácticas y praxis, entre las que ya se realizan.

México, que no participó en el PGH, tiene la oportunidad de aprovechar sus avances y enseñanzas para propiciar condiciones de todo orden que permitan el desarrollo de la medicina genómica.



Antecedentes. El PGH y lo social en el genoma humano

Previo al estudio del genoma¹ está el trabajo pionero de Gregor Mendel,² que en 1865 señaló que ciertos factores se heredaban de una generación de guisantes a otra, aunque esto no sucedió en abejas y otras plantas, porque las que eligió no se reproducen por vía sexual.

En 1909, Morgan Thomas H. observó los cromosomas en la saliva de las moscas de vinagre, encontró un mutante y comprobó que el color de sus ojos se hereda a los descendientes. Así validó las leyes de Mendel, probó que funcionan para chícharos y para insectos, sentó el vínculo entre herencia y genes, en una época en la que tales teorías no se aceptaban.³

En el siglo XIX la investigación bioquímica, con apoyo del microscopio, atendía a la célula, los bioquímicos distinguieron que en los seres vivos existían grasas (lípidos), azúcares y polisacáridos, proteínas y ácidos nucleicos. En Tübingen, 1869, Johan Friedrich Mieschel, interesado en el núcleo de la célula, observó aquellas de pus de la clínica local, encontró un componente ácido, rico en fósforo y compuesto de moléculas, al que nombró “nucleína”, era un complejo de ADN y proteínas; un año más tarde estudiando el esperma del salmón, en Basel, identificó ADN puro y en 1889 su alumno Richard Altman lo llamó “ácido nucleico”.⁴

Hasta 1953, el biólogo James D. Watson previó que los genes están constituidos por ácido desoxirribonucleico, el ADN –o DNA– y trabajando con Francis Crick, quien estudiaba características de las proteínas, señalaron la estructura de doble hélice del ADN y su capacidad para duplicarse.⁵

Antes, en 1945, al término de las acciones bélicas, se estableció la Organización de las Naciones Unidas. Un año después, en la ciudad de Núremberg, Alemania, se enjuició a los oficiales nazis responsables de crímenes de guerra; y en 1947 se redactó el Código de Núremberg, donde se establece una normativa ética para el estudio de seres humanos –al parecer no difería del formulado en 1931 en Alemania, que fue ignorado por los enjuiciados.⁶

En Japón ocurrió un fenómeno nuevo, el uso de un término, *hibakushas*,⁷ que estigmatizó a los sobrevivientes y afectados por las radiaciones de las bombas atómicas. Pero hubo que esperar hasta 1984, en Utah, cuando algunos científicos convocados por el Departamento de Energía de Estados Unidos (DOE) identificaron las mutaciones en los genes de sobrevivientes de las explosiones atómicas en Japón, lo que antes no había sido posible debido a las limitaciones tecnológicas.⁸

De manera oficial el PGH, un consorcio público, inició en 1990 bajo la dirección del DOE y de los Institutos Nacionales de Salud norteamericanos. Su primer director fue James Watson; su objetivo, secuenciar el genoma humano; es decir, identificar los genes presentes en los cromosomas humanos, y en genomas modelo, con un monto de inversión de tres billones de dólares entre 1990 y 2003.⁹

El PGH convocó a centros y laboratorios de Estados Unidos de Norteamérica, Francia, China, Alemania, Inglaterra y Japón. Se buscó desarrollar tecnología

¹ “La palabra *genoma*, derivada de ‘genes’ y ‘cromosomas’, se refiere al conjunto de genes localizados en forma específica en los cromosomas de un individuo o de una especie (por ello se puede hablar del genoma de una persona particular o, en general, del genoma humano) [...] Además de conferirnos nuestra identidad biológica, la información genética contenida en el genoma determina en grado importante el funcionamiento del organismo a lo largo de la vida e influye considerablemente, en interacción con factores del entorno, en el desarrollo de nuestras características físicas, predisposición a padecer enfermedades, habilidades físicas y mentales, así como rasgos de carácter y tendencias del comportamiento.” Dr. Antonio Velázquez Arellano, entrevista, 2006.

² Gregor Mendel en 1865 presentó su escrito “Experiments in Plant-Hybridization” en la Sociedad de Ciencia Natural en Brünn, Moravia, donde propuso los mecanismos de la herencia y llamó “factores” a las unidades que se recombinan en las generaciones (H. F. Judson, *The Eight Day of Creation*, p.12). Éstas fueron llamadas “gen” por primera vez hasta 1909 por Wilhelm Ludwig Johannsen, época en la que comenzaron a elaborarse mapas genéticos y cromosómicos de varios genes. (C. Auffray, *El genoma humano*, p. 11).

³ C. Auffray, *El genoma humano*, pp. 9, 10.

⁴ H. P. Judson, *The Eight Day of Creation*, p. 11.

⁵ H. P. Judson, *op. cit.*, pp. 8, 110, 149.

⁶ J. Ocampo Martínez, “El estudio de humanos y sus implicaciones éticas”, p. 186.

⁷ <http://www.europapress.cat/salud/noticia-japon-japones-93-anos-sobrevivio-dos-bombas-atomicas-hiroshima-nagasaki-20090325184508.html>

⁸ R. Lisker, “Aspectos éticos del Proyecto Genoma Humano”, 2003; M. T. Tusié, “El Proyecto Genoma Humano”, 2003.

⁹ International Consortium Completes Human Genome. All Goals Achieved; New Vision for Genome Research Unveiled. BETHESDA, Md., April 14, 2003. http://www.ornl.gov/.../Human_Genome/project/50yr.shtml

de secuenciación más sensible y económica para mayor número de bases, y desarrollar bases de datos que se hicieron públicas.¹⁰

Como los hallazgos del genoma humano repercutirían no sólo entre *doctos* en el tema sino también entre otros miembros de nuestra especie, y colateralmente en los demás seres vivos, el PGH destinó un 3% del presupuesto al estudio de las implicaciones éticas, legales y sociales de su labor: ELSI –por sus siglas en inglés: *Ethical, Legal and Social Issues*.

Otra iniciativa similar fue la de Celera Genomics del doctor Craig Venter, pionero del uso de secuenciadores automáticos de genes, quien con una metodología distinta a la del Consorcio suscitó tal competencia que en 2000 el presidente Bill Clinton (EEUU) y el primer ministro de Gran Bretaña, Tony Blair, se reunieron con él y con Francis Collins –quien tras la renuncia de James Watson dirigió el PGH. Como resultado, acordaron

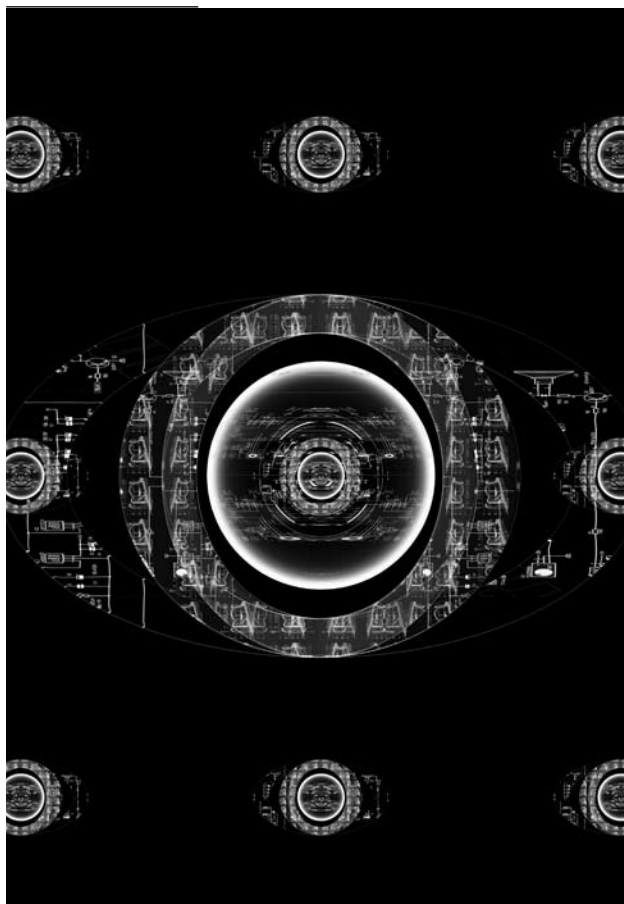
que ambos proyectos serían concluidos y publicados en la misma fecha, lo que sucedió en 2003.

El PGH se publicó en *Nature* y Celera Genomics en *Science*. A la postre sus resultados han generado áreas “ómicas”, la proteómica, medicina genómica, nutrigenómica, farmacogenómica, genómica comparada, por citar algunas.

PGH y medicina genómica¹¹ en México

El PGH en México arrancó a partir de iniciativas grupales y organizacionales. Entre las primeras está la del “grupo de estudios sobre el genoma humano” de 1994 (UNAM), dentro del Programa Universitario de Investigación en Salud (PUIS). En 1996, este autodenominado “grupo de conjurados” que convocó el doctor Antonio Velázquez Arellano¹² presentó el Proyecto Genoma Humano, que no obtuvo el resultado significativo esperado y se dedicó a la organización de actividades académicas en torno a la genómica.¹³

En 1998, Velázquez Arellano con el apoyo de Guillermo Soberón Acevedo, entonces Presidente Ejecutivo de la Fundación Mexicana para la Salud (FUNSALUD), invitaron al Proyecto de Medicina Genómica a Gerardo Jiménez Sánchez –quien para entonces trabajaba en la Universidad de Johns Hopkins y junto con los doctores Valley y Childs habían escrito el primer artículo sobre implicaciones médicas del genoma humano (“Human disease genes”, *Nature*, 2001).



¹¹ “... la medicina genómica no es más que la aplicación del estudio directo del ADN a la práctica médica y creo que esto va a tener muchas ventajas: va a cambiar la forma como se hace la medicina. En la actualidad la medicina es: diagnóstico seguido de tratamiento, esa es la medicina actual... la medicina genómica, va ser: predicción seguida de prevención. Lo que quiere decir que en esto, se va a poder predecir, desde muy temprano, en el embrión incluso, a qué enfermedades, naturalmente genéticas, va a estar expuesto un recién nacido y podrán tomarse medidas para prevenirlo”. Dr. Rubén Lisker Yourkowitzky, entrevista, 2006.

¹² A. Velázquez Arellano, entrevista, 2006.

¹³ *Workshop on opportunities and problems of research on human molecular genetics, the human genome and gene therapy at the National Autonomous University of Mexico* (UNAM), Universidad Nacional Autónoma de México, Academia Nacional de Medicina, Advisory Council of Sciences of the Presidency of Mexico, Old School of Medicine, Palace Santo Domingo Plaza, Tuesday June 7th, 1994. xxxvii Reunión Anual de la AMINNSZ, Acapulco, 10 de agosto de 1995. Conferencia sobre el Genoma Humano. Cortesía del Dr. Antonio Velázquez Arellano.

Se proyectaba el Centro de Medicina Genómica y Molecular.¹⁴ Propuesta que se modificó; de modo que en 2000¹⁵ se decidió, con el liderazgo del doctor Soberón, convocar a la Secretaría de Salud, al Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología y a la UNAM, para conformar una Alianza estratégica que permitió realizar un estudio de factibilidad en torno al desarrollo de la medicina genómica en México con la participación de más de 60 especialistas y con la asesoría de organismos privados.¹⁶ Las conclusiones, en 2001, determinaron la factibilidad de la medicina genómica en México.

Producto de la Alianza también fue el Consorcio Promotor del Instituto de Medicina Genómica, entidad temporal cuyo objetivo fue establecer el Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN), el diseño de planes, estrategias y diálogo con otras entidades. Esto dejó de lado las propuestas organizacionales anteriormente discutidas de Centro de Investigación, Unidad o Instituto de la UNAM o Asociación civil. Ese mismo año se estableció la Unidad de Biología Molecular y Medicina Genómica en el Instituto Nacional de Nutrición y Ciencias Médicas Salvador Zubirán (INNCMSZ) y se dio a conocer el primer borrador de los resultados del PGH.

El INMEGEN sería el onceavo Instituto Nacional de Salud, se adaptó a nuevas disposiciones legales al ser propuesto como Iniciativa de Ley ante la Cámara de Diputados del Congreso de la Unión, donde se discutió durante dos legislaturas y una sucesión presidencial para establecerse el 29 de julio del 2004 por Decreto Presidencial.

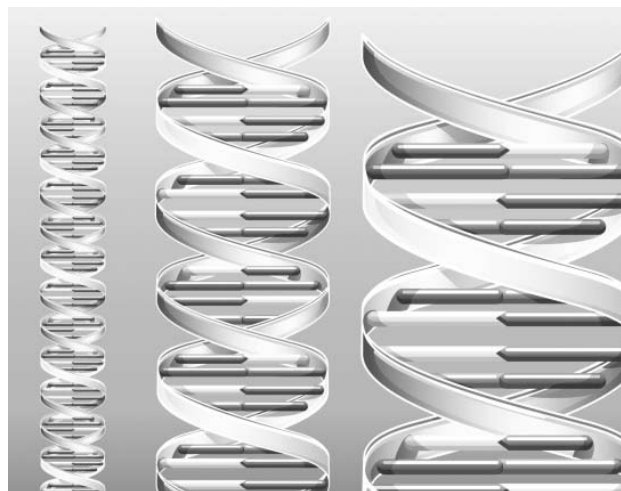
Repercusiones sociales

En el 2000, la clonación se examinaba en la UNESCO y en plena discusión de la Iniciativa INMEGEN se suscitó

¹⁴ Se previó la creación del Centro de Medicina Genómica y Molecular en la Iniciativa de Ley sobre la investigación, el fomento, el desarrollo, control y regulación del genoma humano, Art. 6°, en 2003. *Gaceta parlamentaria* 2001. (I. Brena, "Panorama sobre la legislación en materia de genoma humano", pp. 323, 324).

¹⁵ El 23 de octubre de 2000 se creaba la Comisión Nacional para el Genoma Humano, misma que fue abrogada el 2 de agosto de 2004. <http://www.salud.gob.mx/unidades/cdi/nom/compi/acnng.html>

¹⁶ Guillermo Soberón, entrevista, 2005.



una polémica por la ligazón que se hiciera entre medicina genómica y clonación, lo que dividió posturas y requirió de diálogos y foros de información para deslindar ambas áreas.

Se debatió el monto de inversión proyectado para el INMEGEN al ser comparado con otras necesidades en salud, pobreza y educación. Se argumentó que desarrollar la medicina genómica implicaría en cierto plazo reducir costos de atención de salud, por diagnósticos tempranos y tratamientos que ofrecería.¹⁷

Al final destacan diversas cuestiones como la similitud entre genomas humanos y con otros seres vivos, animales y plantas, que revelan un ser humano como otro ser vivo del planeta, que no se reduce sólo a genoma, dada su biografía, racionalidad y emotividad, relación con el ambiente y entorno social en sentido amplio.

El uso de su información genómica y del tratamiento de su cuerpo frente a estas nuevas tecnologías remite a consideraciones bioéticas, y a dimensionar oportunidades concretas en salud, valorar los riesgos implicados, y —en un momento dado—, trabajar sobre la incursión de la industria en esta rama; además de analizar y reflexionar acerca de los posibles temores sociales sobre la genómica en salud humana.

Así se desarrolla la medicina genómica localmente con metodologías y formas de trabajo distintas, sea como Unidad del INNCMSZ, del IIB de la UNAM, INME-

¹⁷ G. Jiménez Sánchez, "Desarrollo de una plataforma", p. 295.

GEN, IPN, en hospitales de alta especialización, como licenciatura de la UNAM –y próximamente área afín en la UAM.

Para ello se trabaja en políticas públicas y en la legislación de esta nueva área de la ciencia. En particular debemos plantearnos la necesidad de contar con profesionales sociales capaces de involucrarse tanto en genómica como en áreas relacionadas, para atender sus repercusiones en la salud y en la sociedad, en los modelos administrativos, económicos, o bien, en una serie de fenómenos sociales que eventualmente podrían surgir. Aún estamos a tiempo para interesar e involucrar a las nuevas generaciones.

Bibliografía

- Auffray, Charles, *El Genoma humano. Una explicación para comprender. Un ensayo para reflexionar*, México, Siglo XXI Editores, 2004.
- Brena Sesma, Ingrid, “Panorama sobre la legislación en materia de genoma humano en México”, en Alya Saada y Diego Valadés (coords.), *Panorama sobre la legislación en materia de genoma humano en América Latina y el Caribe*, México, Instituto de Investigaciones Jurídicas, UNAM, Red latinoamericana y del Caribe de bioética de la UNESCO, 2006, pp. 289-342.
- DOE Human Genome Program, Primer on Molecular Genetics, U.S. Department of Energy Office of Energy Research, from the June 1992 DOE Human Genome 1991-92 Program Report, 1992.
- Jiménez Sánchez, Gerardo, “Desarrollo de una plataforma para la medicina genómica en México”, en *Science*, vol. 300, núm. 5617, 11 de abril, 2003, pp. 295, 296.
- Judson, Horace Freeland, *The Eight Day of Creation: Makers of revolution in biology*, Expanded ed., Nueva York, Cold Spring Harbor Laboratory Press, 1996.
- Lisker Yourkowitzky, Rubén, “Aspectos éticos del Proyecto Genoma Humano”, en Gascón, Patricia (coord.) *La revolución genómica*, México, Universidad Autónoma Metropolitana-Xochimilco, 2003, pp. 63-78.
- Ocampo Martínez, Joaquín, “El estudio de humanos y sus implicaciones éticas”, en *Cir Ciruj*, vol. 67, 5, septiembre-octubre, 1999, pp. 183-188.
- Tusié Luna, María Teresa, “El Proyecto Genoma Humano”, en Gascón, Patricia (coord.), *La revolución genómica*, México, Universidad Autónoma Metropolitana-Xochimilco, 2003, pp. 39-49. 