

# LA GENÉTICA EN NUESTRAS VIDAS

Fundamentos, Historia y Consideraciones Éticas



## Lic. Germán Darío Galaverna

Director (Genetista)

La Rioja 1067. Villa María (5900).

Córdoba. Argentina.

TEL/FAX: +54 (0353) 4611-574

www.biogenomic.com.ar

Si detuviéramos el tiempo en este instante e intentáramos revisar que avances científicos han impactado radicalmente en nuestras vidas en estos últimos 20 años cómo consecuencia de los enormes progresos tecnológicos, veríamos que existe una larga lista, pero tal vez solo dos han adquirido y continuarán adquiriendo una impensada representatividad en nuestros actos cotidianos. Sin duda alguna uno de ellos es y será siendo *la informática*, mientras que el otro es la más importante rama de la Biología, *la Genética*. Paradójicamente, tanto uno como el otro se basan en la interpretación, utilización y administración de la información.

Nuestro interés por la comprensión de la información genética que caracteriza a nuestra especie y aquella contenida en cada uno de los individuos que la componen, ha transformado a la genética en el *instrumento biológico* de mayor repercusión social conocido hasta la actualidad. La razón que determina esta revolución intelectual y tecnológica reside en un sin número de aplicaciones, como son; el potencial discriminatorio del ADN (para identificación de personas y vínculos de parentesco) en el ámbito de la Justicia Penal y Civil, la capacidad de prevenir enfermedades al detectarlas en etapas presintomáticas (como el cáncer y el Alzheimer) y principalmente, la enorme sensibilidad de los nuevos *análisis genéticos* aplicados en el momento de definir un diagnóstico y diseñar un tratamiento, transformándose así en una de las herramientas más objetivas de la Medicina Moderna.

### Un poco de historia

Nuestro conocimiento actual sobre la genética se debe en gran medida al trabajo de un monje austriaco llamado Gregor Mendel quien, en 1865, presentó los resultados de sus experimentos de cruzamientos con porotos a la Asociación de Ciencias Naturales de Brunn (ahora Brno en Moravia). En esencia el trabajo de Mendel se puede considerar como el descubrimiento de los genes y su herencia. Estos notables resultados fueron publicados por esa sociedad, en su revista científica, pero permanecieron ignorados hasta que en 1900 se reconoció por primera vez su importancia. Para ese entonces, la herencia había despertado un interés creciente en el ambiente científico, generándose un sin número de especulaciones sobre cómo ocurría realmente este proceso de transmisión de las características desde los progenitores a la descendencia. En aquella época, también se sabía que las células contenían un núcleo dentro del cual hay varias estructuras a modo de ovillos, a los que llamaron cromosomas. Inmediatamente, dos científicos por separado (Sutton y Boveri) en 1903, propusieron que los cromosomas portaban los factores hereditarios. Durante muchos años se discutió si eran las proteínas o los ácidos nucleicos, que componen los cromosomas, el elemento químico capaz de llevar a cuesta semejante responsabilidad. Pero no fue hasta el año 1953 en que Watson y Crick (ambos, futuros Premios Nobeles) determinaron la estructura del ADN y con ella las propiedades químicas y físicas que permitieron comprender el código genético (el lenguaje de la molécula de la vida).

Hoy nadie duda de que el ADN es la molécula que contiene toda la información para la vida; el ADN contiene la clave para que cada persona sea única. Si husmeamos en su menor nivel de organización, el ADN se presenta como una doble hélice, la cual está enrollada repetidamente para permitir que esté apto para entrar en un espacio compacto y muy pequeño, como lo es el núcleo celular (ver figura). El ADN transporta la información genética usando diferentes combinaciones de cuatro elementos mínimos, llamados

nucleótidos (Adenina, Timina, Guanina y Citocina). Cada individuo presenta variaciones en el patrón de ordenamiento (secuencia) de estas unidades básicas. Por lo tanto, semejante a las huellas digitales, nuestro ADN nos identifica como individuos diferentes. El conocimiento de este intrincado código puede definir qué información (genes) hemos heredado de nuestros padres y cuál posiblemente transmitiremos a nuestro hijos.

En los humanos, todo el ADN está empaquetado, como seña arriba, en 46 moléculas separadas (cromosomas), 23 de ellos hemos recibido de nuestro padre, a través de su espermatozoide y los 23 restantes de nuestra madre, a través de su óvulo. Algunos trastornos genéticos pueden ser causados por el exceso o defecto de uno o más de estos cromosomas. Este es el caso del Síndrome de Down, donde estos individuos han heredado un cromosoma extra llamado 21, mientras las personas normales presentan dos cromosomas 21 (el heredado del padre y el heredado de la madre) los niños Down poseen un tercero cuyo origen puede ser de cualquier progenitor. Otros defectos genéticos son provocados por la alteración puntual del código genético (mutación en un único gen), y dependiendo de las características de esta alteración y la información que se inutilizó del genoma, el individuo será enfermo o portador sano de la enfermedad. En estos últimos, el conocimiento de su estado de portador puede ayudarlos a saber cuáles son los riesgos de transmitir dicha afección a su descendencia (actual y futura). Finalmente, existen enfermedades genéticas causadas por la herencia de múltiples genes alterados, que generalmente son responsables de síndromes complejos y de difícil diagnóstico.

La detección precoz de muchos de estos trastornos puede prevenir en algunos casos hasta la ausencia completa de síntomas, y en otros, mejorar sustancialmente la calidad de vida del enfermo.

### Consideraciones éticas

Los aspectos éticos surgen en todas las ramas de la medicina, pero son especialmente beligerantes en la genética, no solamente por la forma en la que este tema impacta en un individuo sino también con la familia y la sociedad en general. En la mente del público general, la genética clínica y el asesoramiento genético puede confundirse fácilmente con la *eugenesia*, que puede ser definida como la ciencia de "mejorar" las especies mediante la reproducción programada y dirigida. Es importante enfatizar que la especialidad moderna de la genética humana no tiene absolutamente nada en común con la completamente inaceptable filosofía eugenésica que fue practicada en la Alemania nazi, y en una expresión mucho menor, en los Estados Unidos en el período entre las dos guerras mundiales.

El asesoramiento genético es un proceso de comunicación *no dirigido y sin juicios*, mediante el cual el conocimiento basado en hechos (evidencias) se imparte, al individuo o familia, para facilitar una elección personal informada. De todos modos, la genética es un tema que se presta en sí mismo al debate ético, debido fundamentalmente, a las nuevas oportunidades técnicas proporcionadas por los incesantes descubrimientos en la genética molecular. Cada uno de estos descubrimientos científicos tienen un potencial de bien y de mal y hace que surjan nuevos dilemas para los que con frecuencia no existen las respuestas fáciles. Es por esta razón que resulta alentador y muy importante el hecho de que estos temas sean objeto de un continuo debate público y abierto. Y así la sociedad podrá estar alerta ante los peligros inherentes al *uso incorrecto* de la nueva tecnología genética.