

Tres reflexiones sobre la genética

THREE THOUGHTS ABOUT GENETIC

Antonio Campos

Catedrático de la Universidad de Granada y Académico de las Reales Academias de Granada y Nacional de Medicina

La importancia de la Genética en la ciencia, la medicina y la sociedad de nuestros días no es discutible. La revista Nature en sus predicciones sobre los avances científicos de futuro augura que el desarrollo del genoma, su accesibilidad y su relación con las distintas enfermedades van a generar aportaciones muy significativas en un inmediato futuro. Ante este panorama es necesario asentar muy solidamente lo que la genética es y significa en nuestros días y los distintos retos que plantea su actual estado de conocimiento para poder abordar con ciertas garantías las rutas que se abren en el horizonte. A reflexionar sobre ello dedico este artículo de pensamiento.

Tres son las reflexiones generales que quiero hacer sobre el sentido y el significado de la Genética. En primer lugar sobre el significado último que tienen los saberes genéticos en la definición de la naturaleza humana. En segundo lugar sobre la incidencia que, en el saber y en el ejercicio médico, tiene una naturaleza humana sustentada en la genética y, en tercer y último lugar, sobre el significado que los saberes genéticos tienen para el conjunto de los seres humanos sanos y enfermos que conforman la sociedad.

Comenzaré la primera reflexión partiendo de una pregunta ¿Que es el ser humano? Kant afirma en la introducción a sus "Lecciones de Lógica" que todas las cuestiones de la filosofía pueden reducirse a esta elemental cuestión (1). Sobre la naturaleza humana nuestro conocimiento ha sido muy limitado hasta hace apenas un siglo. En los últimos cien años hemos asistido sin embargo a un aluvión de datos sobre los genes, sobre el cerebro y sobre la evolución que nos permiten afirmar con toda rotundidad, como afirma el filósofo Jesús Mosterin (2), que la naturaleza humana radica en el genoma. No debe olvidarse que la palabra natura o naturaleza procede de la forma natus del verbo nasci, y significa todo

aquello que se tiene ya al nacer o que esta determinado al nacer.

El genoma de cada ser humano, sustrato de su naturaleza, incardina y aúna en su configuración y su estructura tres grandes realidades: una realidad filogenética, una realidad específica, esto es propia de nuestra especie, y una realidad personal, propia de cada uno de nosotros.

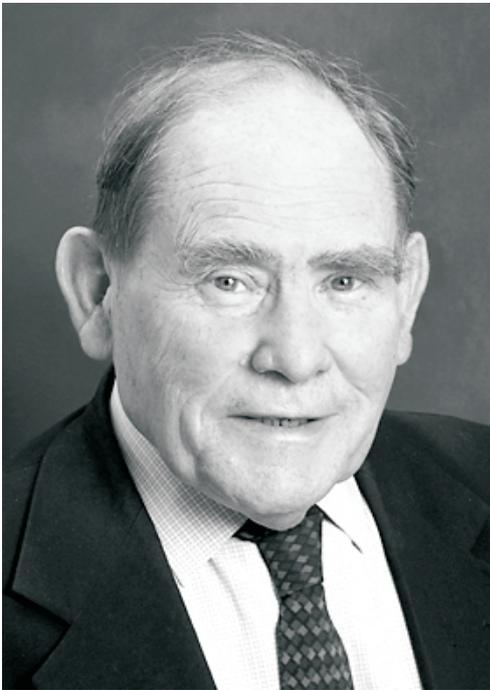
En el primer caso el genoma recapitula en cada ser humano la historia filogenética de nuestro linaje. Somos, por tanto, lo que fuimos y todos los rasgos comunes de los seres vivos del planeta tierra, heredados de nuestro último ancestro común, constituyen y forman parte de nuestra naturaleza humana.

Sydney Brenner (3), reciente Premio Nobel de Medicina británico, ha escrito, por otra parte, que los seres vivos son las únicas entidades del universo que llevan dentro de si mismas una descripción de lo que son, una descripción que esta constituida por una estructura - el genoma- que no solo describe la naturaleza de su portador sino que proporciona las instrucciones para generarlo y para permitirle vivir, reproducirse y desplegar sus capacidades esto es para configurarlo como una realidad específica, como una especie concreta, sobre la faz de la tierra.

Pero el ser humano tiene en su genoma también el sustrato de su propia individualidad biológica y aunque tenemos un novecientos noventa y nueve sobre mil de patrimonio genético común existe un uno por mil que nos es propio y que constituye por tanto el sustrato de nuestra propia realidad como individuos únicos y singulares en el mundo.

La naturaleza humana, en cada ser humano concreto, no es, por supuesto, solo genoma aunque este constituye el sustrato fundamental de la misma. El ser humano es

biología pero también es biografía y esta se configura a través de la cultura o lo que es lo mismo de la información que se transmite entre cerebros por aprendizaje social.



"Los seres vivos son las únicas entidades del universo que llevan dentro de si mismas una descripción de lo que son, una descripción que está constituida por una estructura - el genoma - que no solo describe la naturaleza de su portador sino que proporciona las instrucciones para generarlo y para permitirle vivir, reproducirse y desplegar sus capacidades, esto es para configurarlo como una realidad específica, como una especie concreta, sobre la faz de la tierra".

Sydney Brenner, investigador y Premio Nobel en 2002.
Fuente: Fundación Nobel
<http://nobelprize.org/>

El pensador Joseph Muñoz Redón (4) ha escrito, en una hermosa definición, que la cultura consiste en inventarse la vida cada día y en la necesidad apremiante de calentar la frialdad del mundo con colores, herramientas, caricias o sueños. Por la naturaleza, por el genoma, nuestra realidad filogenética, específica e individual

nos hace por ejemplo tener pelo y que este sea de un color determinado. Pero por cultura, al inventar nuestras vidas cada día, como afirma Jesús Mosterin (2), nos lo cortamos, nos lo peinamos o nos lo teñimos.

Aunque hoy disponemos de un excelente retrato hiperrealista de los sillares genéticos que conforman nuestra naturaleza humana estudios recientes nos advierten que la solidez imperturbable de esos sillares tal y como creíamos haberlos entendido hasta ahora empieza a cuartearse (5). Y nos relatan entre otras cosas el cambio de algunos dogmas de la genética y el inmenso universo que el epigenoma - la epigenética y la epigenómica- comienza a abrir ante nosotros. Cambios en la expresión génica al margen de la secuencia de ADN comienzan a relacionarse con la simple metilación de la molécula o la modificación de las histonas y lo mismo ocurre a la hora de explicar la existencia de un mecanismo de herencia biológica al margen de la secuencia de ADN. Si la genética es el abecedario, la epigenética sería, en palabras de Esteller (6), la ortografía esto es el modo del que disponemos para escribir el abecedario.

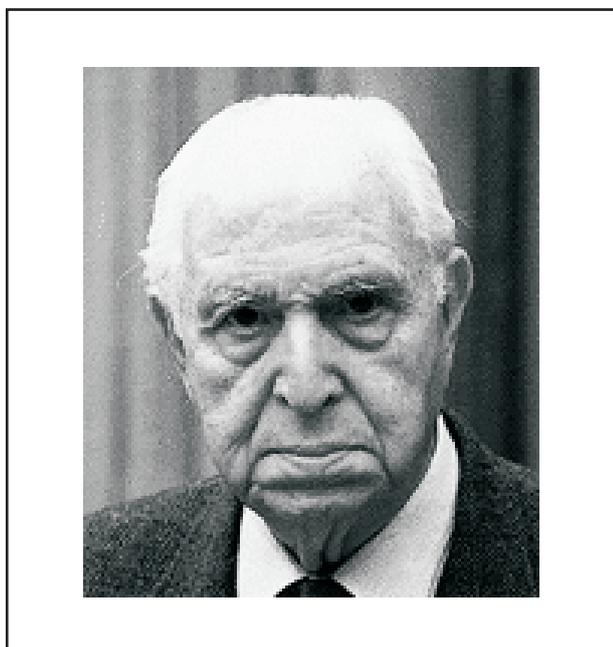


"Si la genética es el abecedario, la epigenética sería la ortografía, esto es el modo del que disponemos para escribir el abecedario".

Manel Esteller, investigador.
Fuente:
<http://epigenome.eu/es/4,17,786>

¿Será la epigenética la base de un nuevo lamarkismo, mas sólida y científicamente asentado, que explique de algún modo la herencia de rasgos adquiridos? ¿Será la epigenética, aparte de la mutación, la que otorgue al medioambiente un papel tan relevante a la hora de definir la naturaleza genómica del ser humano como el que tiene a la hora de definir su naturaleza cultural? ¿Y que puede ocurrir en el futuro con la naturaleza humana si incorporamos a nuestro patrimonio genético genoma artificial creado en el laboratorio? A mi juicio dar respuesta a estos interrogantes es al primer gran reto al que nos invita la investigación genética en nuestro más inmediato futuro.

La incidencia que una naturaleza humana sustentada en la genética tiene sobre el saber y el ejercicio medico constituye el eje de la segunda reflexión general a la que he hecho referencia al comienzo de este artículo.



“Los cuatro rasgos que caracterizan la medicina de nuestro tiempo son la tecnificación instrumental, la colectivización de la asistencia, la personalización del enfermo y la prevención y promoción de la salud”

Pedro Lain Entralgo, historiador de la medicina y pensador.
Fuente: Cátedra de historia de la medicina. Universidad Complutense de Madrid.

Don Pedro Laín (7) en uno de sus libros menos conocidos “La Medicina Actual” afirma que los cuatro rasgos que caracterizan la medicina de nuestro tiempo son la tecnificación instrumental, la colectivización de la asistencia, la personalización del enfermo y la prevención y promoción de la salud. Y añade además que personalizar la enfermedad consiste en concebir el cuerpo del ser humano enfermo como parte integral y constitutiva de la persona y por tanto de su naturaleza.

Si la enfermedad personalizada asienta en la naturaleza humana y esta, como hemos comentado con anterioridad, lo hace filogenéticamente, específicamente e individualmente sobre el genoma no es posible concebir una medicina a la altura de nuestro tiempo que no sea propiamente genómica.

En nuestros días la genética humana se hace médica y clínica al impregnar desde la raíz a la hoja cada uno de los rasgos de la medicina actual – la personalización, la colectivización, la tecnificación y la prevención - a los que hace referencia don Pedro Lain Entralgo.

Las técnicas citogenéticas y de genética molecular fundamentales en nuestros días para alcanzar el diagnóstico de numerosas patologías, los estudios de epidemiología genética que contribuyen a esclarecer la etiología y difusión de las enfermedades a lo largo y lo ancho del mundo, la farmacogenética que, por el contrario, afecta a la individualidad del ser humano en su esperanza terapéutica y las posibilidades de ver los nuevos horizontes que representan la genética preventiva y predictiva son, a mi parecer, claros ejemplos de cómo la genética ha logrado incardinarse en el paradigma que conforma la medicina de nuestro tiempo (5).

¿Está presente sin embargo la genética humana, médica y clínica en los saberes y quehaceres del medico de nuestros días? ¿Forma parte de su paradigma? ¿Se dan las condiciones y las circunstancias para que esto ocurra?

Resulta evidente que las respuestas a estos interrogantes no son satisfactorias. A incardinar la genética en la textura del conocimiento y el ejercicio médico es, a mi parecer, al segundo gran reto al que nos invita el desarrollo de la genética en nuestro más inmediato futuro.

Mi tercera y última reflexión esta relacionada con el significado que los saberes genéticos tienen para los seres humanos sanos y enfermos que convivimos en sociedad. Se ha dicho que la ciencia proporciona al ser humano cinco bienes fundamentales: bienestar, poder, dignidad, libertad y capacidad para imaginar nuevos futuros (8).

Sabemos que en nuestros días los saberes genéticos pueden proporcionar al ser humano y a la sociedad en la que dicho ser se encuentra inmerso todo ese conjunto de posibilidades, desde la identificación personal, incluida la de personajes históricos, hasta la identificación étnica y evolutiva de colectivos y pueblos, desde un diagnóstico preciso sustentado en catálogos y bases de datos genéticos adecuadamente interpretados mediante aplicaciones bioinformáticas hasta una terapéutica con genes, con fármacos modulados por ellos o con plataformas ómicas derivadas de la acción de los mismos, desde el clásico consejo genético hasta la nueva eugenesia de la que hablan algunos expertos.

Sin embargo frente a los cinco bienes no es muy difícil entrever también algunos males: frente al soñar, el maquinarse; frente a la libertad y a la dignidad, la anulación de la conciencia y la esclavitud en nombre de las leyes científicas, frente al poder que da la ciencia de elegir un destino compartido, el poder que da para elegir un destino selectivo, frente a la búsqueda del bienestar general, la búsqueda de un bienestar propio y singular. La discriminación sustentada en la información genética, el uso indebido del ADN almacenado en los biobancos, la genética de consumo difundida y comercializada a través de



"La discriminación sustentada en la información genética, el uso indebido del ADN almacenado en los biobancos, la genética de consumo difundida y comercializada a través de Internet o el "genotipado de boutique" son algunos de los males y dificultades que plantea la relación entre la genética y la sociedad."

José Miguel García Sagredo, genetista Clínico y Académico.
Fuente: Diario Médico
<http://www.diariomedico.com>

Internet o el "genotipado de boutique" son a juicio de García Sagredo (5) algunos de los males y dificultades que, por ejemplo, plantea la relación entre la genética y la sociedad.

Ante la imagen Jánica, bifronte que la genética parece mostrar en nuestra sociedad ¿qué actitud debemos adoptar los seres humanos que formamos parte de ella? A mi juicio este es el tercer gran reto al que la genética va a tener que enfrentarse en un inmediato futuro. Es importante señalar en cualquier caso que la genética es tan solo el mensajero y en ningún caso la mano que envía el mensaje.

Tras estas tres reflexiones, todo parece indicar que el desarrollo de la genética va a marcar el futuro del ser humano, de la medicina y de la sociedad y que las distintas respuestas que podamos dar a los retos planteados van a generar en un próximo

futuro replanteamientos muy profundos a estos tres niveles. Ante la inquietud que generan los cambios profundos la seguridad también de que nuevas oportunidades se abren con ellos.

Referencias

1. Kant, I. *Logia*, ed. por G. B Jäsch. Königsberg, 1800
2. Mosterín J. *La Naturaleza Humana*. Austral. Madrid 2008
3. Brenner, S. *My life in science*. The Science Archive Ltd. Londres 2001
4. Muñoz Redón, J. *El Libro de las preguntas desconcertantes*. Paidós. Barcelona. 1999
5. García Sagrado, J. M. *La genética humana, médica y clínica en la medicina. Desde la eugenesia a la medicina predictiva*. Discurso de ingreso en la Real Academia Nacional de Medicina. Madrid. 2010
6. Esteller, M. *Epigenoma: mucho más que genes*. ABC, 2010 18/06
7. Laín Entralgo, P. *La Medicina Actual*. Seminario y Ediciones S.A. Madrid 1973
8. Laín Entralgo, P. *Ciencia y vida*. Seminario y Ediciones S. A. Madrid. 1970