

# **Diagnóstico molecular. Objetivos y consideraciones finales**

Josefina Méndez Felpeto  
*Directora del curso. Catedrática de Genética  
Departamento de Biología Celular y Molecular.  
Área de Genética. Universidade da Coruña*

## **Objetivos**

Los objetivos del curso se centraron fundamentalmente en dar a conocer los avances más notables, desde el punto de vista de la Genética Molecular, que en las diferentes patologías humanas se han producido.

El progresivo avance de las ciencias experimentales, tanto en lo que se refiere a la investigación básica «que nos acerca a lo desconocido», como a la investigación aplicada, «que proyecta estos avances hacia una mejora de las condiciones de vida del hombre», durante los últimos años, ha crecido a un ritmo extraordinario y sin precedentes, impensables hace sólo cinco años. Este hecho, ha permitido un incremento acelerado de información y descubrimientos espectaculares sobre un gran número de aspectos genético-moleculares.

La Genética tiene un enorme atractivo, y muchos campos afines de otras ciencias experimentales ya participan de su madurez y actividad. De esta interacción, y con enfoques diversos se han ido acercaron los bioquímicos, médicos, biólogos del desarrollo, fisiólogos, biotecnólogos, etc.

Las diferentes metodologías y técnicas utilizadas son elegidas como meras herramientas para resolver problemas, siendo éstos muy diversos, constituyendo una fuente inagotable y cada vez más exigente para profundizar en el conocimiento y, como no, en la comprensión de los mecanismos de la herencia a nivel molecular.

En los últimos 25 años, se han producido avances espectaculares en las tecnologías de manipulación del ADN. Esto ha conllevado a que la gran mayoría de investigadores, se encuentren implicados en tareas de localización, identificación, secuenciación, clonación, aislamiento, amplificación, caracterización y análisis de genes de diferentes especies y particularmente del genoma humano.

A la vez que avanza el descubrimiento de nuevos genes humanos y se caracterizan las mutaciones responsables de patologías graves, los científicos se plantean las vías de acceso a una rápida y adecuada terapia génica.

El camino seguido para el aislamiento del gen a partir de la región cromosómica candidata ha dado sus frutos en casos como la fibrosis quística, retinoblastoma, distrofia muscular de Duchenne, distrofia miotónica, etc.

El Proyecto del Genoma Humano, trata de situar los aproximadamente 100.000 genes que poseemos en los diferentes cromosomas, y determinar cual es la secuencia de los 3.000 millones de pares de bases que componen todo el ADN del genoma humano. Es uno de los proyectos mas ambiciosos, desde un punto de vista cuantitativo, de la Genética Molecular, y se prevé su finalización para finales de este siglo, o principios del siglo XXI. Sin embargo su conocimiento no nos va a decir lo más importante, como funcionan exactamente y como interactúan los genes. Ese será el gran reto para las generaciones de investigadores que se inician en este campo.

Al mismo tiempo, el conocimiento del genoma plantea una serie de cuestiones de carácter ético que considero no deberíamos olvidarlas en beneficio de un puro tecnicismo.

El diagnóstico precoz de enfermedades está obligando indudablemente a tomar decisiones que afectan a la planificación familiar o al estilo de vida personal. La aplicación de estas determinaciones genéticas en contextos no clínicos supone una amenaza sin precedentes para la intimidad y manipulación del ser humano que queda a cargo de la responsabilidad de los que pueden disponer y usar dichas técnicas, y la información que de ellas se deriven, y en los que la Bioética y la Legislación tiene un importante papel que cumplir.

En este caso, como en muchos otros de la Ciencia, los acontecimientos científicos son mucho más veloces que los que la maquinaria social dispone para legislar, ya que normalmente se regulan las situaciones originadas por

las nuevas tecnologías, biológicas o de otro tipo, cuando son ya un hecho social real.

En este aspecto y aunque la legislación española ha dado en los últimos cinco años, tímidos avances, la información genética de un individuo no se encuentra debidamente preservada y debería ser obtenida o revelada sólo con su autorización expresa, o de su representante legal, en caso de incapacidad.

La gran cantidad de información que la Genética Molecular está proporcionando en los últimos años y la que previsiblemente aparecerá en un futuro próximo, también debería permitir un nuevo enfoque desde el punto de vista médico asistencial, que lleve a la mejora en la práctica de la medicina preventiva.

### **Consideraciones finales**

A lo largo de este curso hemos podido conocer una gran cantidad de información, de la que quisiera destacar:

1ª) La secuenciación del genoma humano es un proceso de velocidad creciente e imparable y que en pocos años veremos culminado, apareciendo entonces, la necesidad de aplicar dicho conocimiento tanto en el diagnóstico, como en la prevención de las enfermedades y en la terapia génica, de una manera generalizada.

2ª) Cada día que pasa se incrementan las posibilidades de aplicar los conocimientos actuales a alteraciones genéticas puntuales, no sólo monogénicas, sino también a las alteraciones multigénicas, y por consiguiente a enfermedades de etiología compleja.

3ª) Aspectos tan importantes para la vida como son las alteraciones del sistema inmunitario, especialmente el SIDA en nuestros días, y el cáncer, son cada día objeto de un mayor interés por parte de los investigadores de la Genética Molecular y las esperanzas de un rápido conocimiento y por lo tanto de encontrar solución a las mismas descansa sobre ella.

4ª) La cautela en los resultados, la estandarización de las técnicas y protocolos, y sobre todo, la cualificación, en cuanto a estrategias y tecnologías de los laboratorios, cuyos resultados tengan repercusión en la clínica, deberán estar regulados por unas normas nacionales o europeas de control de calidad, que permitan minimizar los errores de diagnóstico que sin duda aparecerán, a medida que estas tecnologías se vayan implantando.