

INTRODUCCION

La idea para la organización de esta I Reunión Científica surge en nuestro Departamento como consecuencia de la gran repercusión que las técnicas de Biología Celular y Molecular están teniendo en su vertiente de aplicación clínica; como una realidad ya consolidada para los sistemas de diagnóstico, y como un prometedor futuro en el campo de la terapia génica.

La aplicación de técnicas moleculares al diagnóstico ha sido posible con la estandarización de las técnicas básicas de Biología Molecular, manipulación de genes, secuenciación, detección de polimorfismos, PRC etc. Estas técnicas de diagnóstico son aplicables a la detección de enfermedades hereditarias causadas por genes defectuosos, y también a la identificación de genes de susceptibilidad; estos genes no son responsables directos de una enfermedad, pero determinan una predisposición en el individuo portador para desarrollar la enfermedad en el transcurso de su vida, con una probabilidad mayor que la prevista para la media de la población. Durante muchos años las enfermedades fueron diagnosticadas por su sintomatología y patología; en una fase posterior, las técnicas analíticas e histoquímicas permitieron un nuevo nivel de diagnóstico; en la actualidad nos encontramos en una nueva frontera a partir de la cual es posible detectar no sólo una enfermedad en curso de desarrollo, sino una susceptibilidad a contraerla. Las implicaciones éticas y económicas de estos temas les dan un interés social que va más allá del puro marco científico.

Otro campo, hasta hace poco considerado meramente especulativo, se va abriendo paso con gran fuerza en medio de las dificultades técnicas que hoy por hoy todavía se plantean: la terapia génica. La primera transferencia de un gen a la especie humana en un protocolo clínico autorizado tuvo lugar el 22 de Mayo de 1989 (NIH, Bethesda). No se trataba de un protocolo de terapia propiamente dicho sino de un marcaje génico de las células TIL (linfocitos de infiltración tumoral) que se utilizan en el tratamiento de melanomas malignos; se pretendía de seguir la evolución de estas células en los pacientes y para ello se incluyó en ellas un gen marcador, el gen responsable de la resistencia a neomicina, procedente de bacterias. En la actualidad existen varios protocolos de terapia génica aprobados, tanto en E.E.U.U. como en Europa. El primero de ellos se inició en septiembre de 1990 para corregir una deficiencia severa en el gen de la adenosina desaminasa (ADA); el protocolo contemplaba suministrar al paciente linfocitos que habían sido corregidos previamente con un gen ADA normal. La transferencia génica mediada por retrovirus ha demostrado que es posible transferir genes normales y que estos se expresen en células humanas; este modelo se convierte en un instrumento especialmente útil para combatir a las células cancerosas ya que la integración se produce preferentemente en las células en división activa y la mayoría de las células normales que rodean al tumor se encuentran en estado quiescente.

Las comunicaciones que se han presentado en esta Reunión Científica recogen un amplio muestrario de las técnicas más modernas del diagnóstico a nivel clínico así como en el asesoramiento forense. Incluyen también algunas líneas de la investigación española en temas relacionados con la manipulación genética y que representan un acercamiento a los sistemas de terapia génica.

Es un grato deber agradecer desde estas líneas las colaboraciones recibidas y que han hecho posible la realización de esta Reunión; nuestro más sincero agradecimiento tanto a las Instituciones Académicas y Administrativas, como a los investigadores invitados y participantes; sin olvidar a todos los miembros de nuestro Departamento que nos ayudaron a llevar a buen término la empresa.

Josefina Méndez y Esperanza Cerdán

La Coruña, Noviembre 1992