

JOSÉ MA. CANTÚ, SUSANA KOFMAN Y EDUARDO FIGUERA

*Comentarios sobre el proyecto del Genoma Humano**

Por sus contribuciones al campo de la genética médica en el estudio de padecimientos hereditarios, los doctores José María Cantú, Susana Kofman y Eduardo Figuera han sido reconocidos internacionalmente y en la actualidad participan en el Proyecto Internacional del Genoma Humano.

El doctor Cantú es médico egresado de la UNAM y realizó estudios de posgrado en genética en el Hôpital des Enfants Malades, en París. Desde 1976, es jefe de la división de Genética del Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS) en la ciudad de Guadalajara. También es presidente del Programa Latinoamericano del Genoma Humano y miembro del Comité de la Sociedad Mundial de la Salud.

La doctora Susana Kofman es médica egresada de la Universidad de Buenos Aires, con especialidad en pediatría en la Universidad de Génova y en genética y biología de la reproducción en la Universidad de Escocia; fue investigadora asociada en la Universidad de Filadelfia, Estados Unidos. Ha contribuido con más de 30 publicaciones internacionales en el campo de enfermedades genéticas causantes de alteraciones en la diferenciación sexual.

El doctor Eduardo Figuera egresó de la carrera de medicina en Venezuela, es doctor en ciencias de la salud por la Universidad de Guadalajara y especialista en genética clínica y genética molecular. Actualmente colabora en el Departamento de División Molecular del IMSS en la ciudad de Guadalajara.



¿Cuáles son los antecedentes y cómo se inicia el Proyecto Internacional del Genoma Humano?

José Ma. Cantú (JC): Hacia 1984 un grupo constituido en su mayoría por biólogos moleculares pensó en la posibilidad de conocer y caracterizar cada uno de los genes que constituyen el banco genético humano. Por otro lado, el Departamento de Energía de

los Estados Unidos (DOE) comisionó a científicos —entre ellos biólogos moleculares, genetistas, físicos médicos, etcétera— para monitorear posibles daños hereditarios causados por exposiciones bajas a radiaciones y otros contaminantes ambientales. Posteriormente, en 1985, se organizó un encuentro en Santa Cruz California, que se conjugó con la reunión del programa “La Biología Molecular del *Homo sapiens*”. En 1986 se organizó la Cooperación Multicéntrica y Multinacional del Proyecto Internacional del Genoma Humano, tal como se conoce ahora. En 1988 los institutos nacionales de salud de Norteamérica, junto con el Consejo Nacional de Investigación y el DOE, firmaron acuerdos para trabajar en forma conjunta. En 1989 la Comunidad Económica Europea contaba tan sólo con un modesto presupuesto más el dinero del Premio Nobel de Jean Dausset. Finalmente,

* Entrevista realizada por Laura Torrentera, con el apoyo de Eduardo Loria, Leobardo de Jesús y Josefina García.

en 1992, el proyecto francés fue apoyado para constituir el Grupo de Investigación del Genoma.

Italia, Holanda, Alemania y los países escandinavos también iniciaron este tipo de esfuerzos; asimismo, Japón, Estados Unidos y el Reino Unido fundaron la Organización del Genoma Humano con el fin de coordinar la colaboración internacional y que la información generada por el proyecto fuera accesible para todo el mundo.

¿Cómo podría conceptualizarse el Proyecto Internacional del Genoma Humano?

Susana Kofman (SK): Se definiría como el conocimiento del hombre. Es la búsqueda del conocimiento de todas las secuencias y segmentos de ADN que lo constituyen.

También se podría decir que este proyecto implicará un cambio de actitud, debido a que en el próximo siglo la medicina convencional se transformará en medicina de los genes; muchas enfermedades se curarán a través de su conocimiento y no sólo las raras, sino las que nos acosan todos los días como diabetes, gota, hipertensión, infarto al miocardio, etcétera, que tienen una base genética importante. Además, a partir del logro del primer aspecto mencionado, posiblemente se incrementarán las probabilidades de resolver la patología humana, o al menos progresar en la solución de padecimientos para los que todavía no hay cura.

JC: La medicina de los genes será la medicina del futuro; la medicina del mañana principalmente será predictiva y no preventiva. El proyecto tiene, en esta parte, posibilidades infinitas. Por ejemplo, se le podrá predecir a una mujer si porta un gen que la predisponga a un cáncer de mama y asegurarle en 80% que lo sufrirá antes de los cincuenta años. Así, esa mujer deberá tomar medidas preventivas.

¿Cuáles son los principales objetivos del proyecto?

Eduardo Figuera (EF): Son cinco, básicamente: construir un mapa genético de alta resolución para todos los cromosomas; producir una variedad de mapas físicos en una serie de organismos seleccionados para investigaciones ulteriores; determinar la secuencia completa del ADN humano y de organismos seleccionados como modelos; desarrollar sistemas para recolección, almacenaje, distribución y análisis de los datos obtenidos e instaurar la tecnología apropiada para alcanzar estas metas.

¿Cómo podría describirse la evolución del proyecto en México y el resto de Latinoamérica?

JC: Un primer factor que propicia la instauración del proyecto es el incremento en la presentación de trabajos con respuestas a preguntas planteadas años atrás (en lo referente al nivel molecular y a la identificación de los genes). Asimismo, durante los congresos y reuniones científicas se ha ido generalizando el interés de los participantes en la genética humana.

Un segundo factor se refiere a lo acontecido en las reuniones anuales de la Asociación Mexicana de Genética Humana, donde existían áreas como genética clínica, psicogenética, bioquímica, genética de población, que no constituían un espacio válido para el adecuado desarrollo de la genética. Sin embargo, debido a los incesantes requerimientos del medio, ahora se cuenta con un área de genética curricular más fuerte, aumentando las posibilidades de intercambios y contactos más fructíferos y plenos entre investigadores.

El avance tecnológico ya permite que las metodologías sean aplicables al estudio de los genes del hombre. Antes se estudiaban los genes al ver un fenotipo físico que mostraba

ciertas características faciales o corporales, buscando elementos para lograr un diagnóstico clínico. De hecho, las técnicas no fueron accesibles a todos los laboratorios sino hasta fines de los ochenta.

¿Qué aportaciones se esperan de México para el proyecto?

SK: Un grupo de investigadores que trabajamos a distintos niveles nos hemos reunido en los institutos o facultades de la UNAM, para proponer una serie de proyectos y solicitar a instancias nacionales e internacionales apoyo económico. Estos proyectos básicamente constan de centros medulares, en los cuales podrán participar unidades de genoma humano. Algunos de estos centros serán: Facultad de Medicina, Hospital General de México, Unidad de Recursos Genómicos, Instituto de Investigaciones Biomédicas, Instituto Nacional de Pediatría, Centro Medular de Procesamiento y Análisis de Datos, en la Dirección General de Servicios de Cómputo Académico, Centro Medular de Información Jurídica, en el Instituto de Investigaciones Jurídicas, y Centro Medular de Animales Transgénicos.

¿Cuáles son las expectativas de apoyo que el proyecto espera?

JC: La prensa y los medios de comunicación, en general, se han encargado de sensibilizar a los políticos acerca del proyecto. Por lo menos ya saben qué es el genoma humano, sus posibilidades y sus excelentes perspectivas en la medicina. Por lo pronto, considero más importante preocuparse por formar recursos humanos capaces de reconocer y practicar esta nueva genética. México tiene grandes deficiencias al respecto. En 1993, por ejemplo, sólo 178 personas obtuvieron el doctorado en las diferentes áreas de la ciencia, mientras que en países como Estados Unidos y

Brasil fueron más de 25 mil y 1500, respectivamente. En el sexenio pasado, por medio del Conacyt, se logró que cerca de cinco mil científicos hicieran doctorados y posdoctorados en el extranjero. Sin embargo, ha resultado poco fructífero porque después de formarse, cuando desean regresar a México, se encuentran con que no existen plazas o los recursos necesarios para desarrollarse y prefieren quedarse en el extranjero, con lo que la historia científica de México se vuelve una *historia de Molinas*, donde los científicos reciben premios Nobel en todos los lugares posibles menos en su país.

Sin duda, el esfuerzo debe incrementarse proporcionando un impulso más fuerte en cuanto a infraestructura para investigación porque si la crisis se convierte en el motivo para debilitar o anular el apoyo, se perderían los avances que se han logrado, se estaría estimulando a que las personas becadas para estudiar en el extranjero, con dinero pagado por el pueblo mexicano, continuaran sembrando triunfos en tierras ajenas.

SK: Por otro lado, se debe estimular a los científicos de todas las áreas porque el proyecto del genoma es de valor incalculable en el estudio de la diversidad humana.

Se mencionaba como un objetivo establecer acuerdos para legislar los productos y aplicaciones del proyecto, ¿qué puede comentarse?

JC: Los aspectos legales sobre el genoma son esenciales y, desgraciadamente, nuestros códigos legislativos carecen de información sobre el particular. Aquí podemos anunciarles que con fines de tratar de mejorar esta situación, próximamente habrá una reunión de la Asociación Mexicana de Genética Humana, donde participarán investigadores del Instituto de Investigaciones Jurídicas de la UNAM, a quienes se les dará

una panorámica de los problemas que emergen del proyecto para que puedan actuar en sus niveles legislativos, revisen nuestros códigos y los actualicen de acuerdo a lo que está ocurriendo y ocurrirá con el genoma humano. La importancia de legislar el derecho de los mexicanos a la confidencialidad y establecer las penalizaciones al rompimiento del secreto de diagnóstico es fundamental en la puesta en marcha del proyecto.

¿Cuál es el nivel de competencia que los investigadores mexicanos y latinoamericanos poseen para el desarrollo del proyecto?

JC: Su competitividad depende de las diversas posibilidades institucionales que se les proporcione. Los grupos de investigadores están formando recursos, tratando de incorporarse a las nuevas técnicas. Podría decir que en estos términos existe competitividad; una prueba de ello son las cincuenta publicaciones en genética humana con enfoque molecular que se producen al año en nuestro país.

¿Existen en la actualidad las condiciones para impulsar a la genética en nuestro país?

JC: Hace veinte años las consultas y los hospitales estaban ocupados principalmente con problemas como diarreas, neumonías o desnutriciones. Ahora, cuando todos esos problemas en su mayoría se han aminorado, nos damos cuenta de que las enfermedades genéticas son causa creciente de muerte, haciéndose prioritario atenderlas; además, si se agrega el hecho de que se está generando, gracias a la genética, conocimiento acerca de las enfermedades importantes como el cáncer y la diabetes, el abanico de posibilidades se abre de tal forma que se puede intervenir en cualquier área. Esto está ocurriendo en todo el mundo.

Afortunadamente, también la

situación está cambiando en las universidades. Hace 28 años la genética era una materia opcional, pero ante los cambios y circunstancias actuales, en la UNAM ya es una asignatura obligatoria. Lo que se debe considerar es que los médicos activos estudiaron la genética del pasado de forma austera y deficiente, lo que les impide ser partícipes de la cascada de conocimientos de la genética molecular. Así, hay que introducirlos de la manera más rápida y sencilla para que puedan acceder a lo que ocurre en sus áreas de especialidad a través del cristal de la genética. Actualmente, las revistas médicas especializadas en pediatría, hematología, etcétera, vienen cargadas de genética molecular.

SK: Aún existen pocos genetistas formados o trabajando, y la causa de ello son los factores económicos; la genética se hace a nivel institucional por lo que los sueldos son precarios. Si las instituciones pagaran mejores sueldos habría más gente trabajando y se mejorarían notablemente los estudios.

JC: Por último, quiero enfatizar la importancia de cuatro aspectos: primero, que la constancia en el esfuerzo por actualizarse en el proyecto del genoma humano y sus aplicaciones debe ser considerada como primordial; segundo, no perder de vista la cautela en el uso de la información y los conocimientos que se están generando; tercero, preocuparse por la formación y el desarrollo de recursos humanos, pues son una vía segura para el avance científico en la resolución del eterno enigma llamado hombre, y finalmente, entender que ya no es posible trabajar aisladamente en la ciencia. Un científico no puede encerrarse entre cuatro paredes porque convertiría a cada descubrimiento en un hecho oscuro en el que difícilmente se podría incursionar. Al trabajar en grupo se logrará mayor equidad en los beneficios. ♦