

Posición de la Genética en la Medicina moderna

Dr. Mario Saborío Ruiz

Hasta hace 20 años, la Genética y sus avances científicos habían quedado circunscritos al campo de la Biología, dedicada con gran éxito a la mejora de las estirpes animales y de granos alimenticios. De esta forma se lograron en el ramo de la ganadería hatos productores de gran cantidad de leche y con abundante carne, y en la agricultura se produjeron hibridaciones de granos que producían en el menor tiempo excelentes cosechas, de gran resistencia a las pestes y máxima capacidad de conservación.

En estos campos, la Genética había en muy poco tiempo revolucionado la industria de la alimentación, produciendo razas de híbridos de gran resistencia y en la mayoría de los casos, superdotados al crear especies totalmente nuevas.

En el área de la medicina eran pocos los sucesos conocidos a los que se le concedía importancia, siendo el de mayor relieve la descripción de los "errores innatos del metabolismo" por Garrod. Conocíamos las Leyes de Mendel como algo que nos fue enseñado en la Secundaria y en nuestra formación universitaria se nos hizo hincapié en que había un grupo de enfermedades que eran hereditarias, meramente como un conocimiento más.

Por primera vez, los médicos comienzan a preocuparse seriamente en los años siguientes a la 2a. Guerra Mundial, cuando horrorizados contemplan lo que la bomba atómica de Hiroshima es capaz de producir en las generaciones que nacieron después de ese conflicto y que todavía hoy sigue produciendo: aberraciones cromosómicas, monstruosidades, taras mentales, infertilidad,

etc. Nacieron nuevos conceptos de gran importancia, de los cuales el de mayor repercusión es el de que agentes externos influyen en la vida humana intrauterina o sea la relación tan importante entre ecología, vida fetal y enfermedad congénita.

En 1959, el Dr. J. Lejeune descubre que el mongolismo debe toda su clínica a la presencia de un extra cromosoma 21, y de allí en adelante gran cantidad de anomalías físicas y del comportamiento psíquico tienen una clara explicación al encontrarse su base genética.

A partir de ese momento, en 3 universidades europeas se crea la Genética Médica como una rama de la Medicina, cuya base es el nuevo concepto de que todas las características fisiológicas o patológicas del ser humano son el resultado directo e invariable de la interacción entre la estructura genética y el medio ambiente, relación que empieza desde la formación del cigoto y termina con la muerte del individuo. Por tanto, no debe sorprender que el conocimiento de los factores genéticos haya cambiado substancialmente el criterio que se tenía sobre la etiopatogenia de una enorme gama de enfermedades así como las pautas del tratamiento a seguir. Se acepta de hecho, que un siete por ciento de los recién nacidos vivos manifiestan en algún momento de su vida, defectos o enfermedades atribuidas total o parcialmente a factores hereditarios, cromosómicos o congénitos. Hoy se sabe con certeza que la presencia de "genes débiles" en el organismo humano proporcionan el terreno propicio para que se desarrolle determinada enfermedad, y adquiere firmeza el criterio de Laderberg,

que afirma sobre esa base, que hasta un 50% de la patología que padece el hombre tiene un estrato deficitario genético. A éstas consideraciones hay que añadir que dos terceras partes de los abortos espontáneos tienen alteraciones importantes cromosómicas que les impiden la viabilidad.

Hoy, en el año 1979, la especialidad de la Genética Médica interacciona estrechamente con casi todas las otras especialidades médicas, estando perfectamente descritas 943 enfermedades autosómicas dominantes, 783 autosómicas recesivas y 151 ligadas al cromosoma X lo que da un total de 1877 enfermedades de base genética cuyo enfoque clínico y tratamiento varió substancialmente. Es tan amplia su gama de actividad que va desde temas tan disímiles como la determinación de la paternidad responsable, transplantes, inmunidad, hasta la destrucción total del mito de la superioridad de las razas basadas en su talla e intelecto.

Los espectaculares éxitos de la genética molecular han ampliado las perspectivas de extraordinarios progresos en la modificación de los genes humanos. La ingeniería genética, síntesis de genes artificiales y su incorporación a células humanas, podrían proporcionar la curación de enfermedades por deficiencia enzimática.

La separación de los espermatozoides

portadores del cromosoma X y del Y permiten la predeterminación del sexo. La producción de clones que induce a una única célula a desarrollarse en un individuo completo e incluso en numerosos individuos iguales se está ya realizando en ranas, lo que implica réplicas genéticas exactas de un ser vivo.

Hay múltiples técnicas más que ahora son motivo de investigación y que mencionaré no en este artículo. Queda la enorme preocupación respecto a los peligros de aplicar estas técnicas al ser humano, basados en la moral científica y de amor al hombre que tengan los futuros genetistas y gobernantes del mundo, pues como ejemplo y para terminar, cito la posibilidad de que en la predeterminación de sexo se seleccionaran sólo varones con fines bélicos alternando la selección natural de milenios en la raza humana o que la producción de clones se emplease mal, sea para producir cuadrillas de trabajadores o numerosas copias de seres excepcionalmente dotados.

En cualquier caso, estas últimas consideraciones son especulaciones pues la ciencia médica siempre ha buscado lo mejor para la raza humana, pero nos permite ver los nuevos campos que la Genética Médica ha abierto en la investigación en un corto plazo de 20 años.