

CRECER

feliz

EL PESO, LOS MIEDOS, EL PARTO...

Cosas que cambian en el SEGUNDO embarazo

PROS Y CONTRAS DE ACCELERARLO

¿Un PARTO corto es mejor que uno largo?

¡ÁNIMO, HAY SOLUCIONES!

CÓLICOS del lactante, ¿qué hacer?

ESCAPARATE DE MODELOS Y CLAVES PARA ELEGIR BIEN

¿Qué CUNA le compramos?

LA EDAD DE LOS PORQUÉS

¿Qué PREGUNTAN los niños y cómo responderles

Argentina: 4,50 \$
España: 150 FB
Francia: 3,2 L
Portugal: 580 Esc.
Reino Unido: 8,00 FS

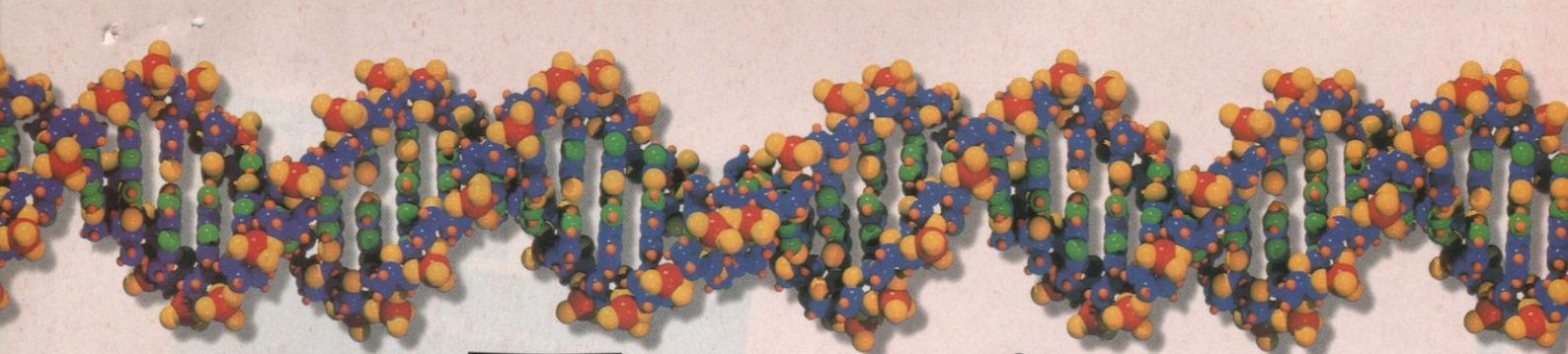
LAS DUDAS SOBRE EL SUEÑO DE LOS NIÑOS
CONTESTADAS POR
EL DOCTOR ESTIVILL

A dormir
también se aprende

ELLAS OPINAN DE ELLOS

HOMBRES, ¿son como queremos o los queremos como son?





Lo esencial del genoma humano ya ha sido descifrado.

Pronto sabremos qué predisposición tiene cada persona a sufrir enfermedades y así éstas podrán prevenirse a tiempo.

Pero también hay ciertos riesgos. Una experta en genética nos aclara todas las implicaciones que puede tener este avance en la salud de nuestros hijos.

Escrito en

EN QUÉ BENEFICIARÁ A NUESTROS HIJOS EL DESCIFRAMIENTO

Desde que el pasado 26 de junio el Proyecto Genoma Humano (de carácter público y formado por un consorcio de universidades y laboratorios de Estados Unidos y Gran Bretaña) y la empresa privada Celera Genomics dieron por descifrado en sus partes esenciales el genoma humano, considerado como el "auténtico

libro de la vida", se han removido todos los cimientos de la medicina preventiva y terapéutica. Gracias a los avances informáticos (combinados con la biología y la medicina), un proceso investigador que en 1997 sólo había descubierto un 2% de este auténtico galimatías, en el 2000 presenta un mapa casi completo con la ubicación y la función de nuestros genes (poseemos entre 60.000 y 120.000 genes). Desde esa fecha, multitud de preguntas se nos han venido a la cabeza. ¿Podremos, por ejemplo, escoger el color de ojos de nuestro bebé? ¿Se evitarán enfermedades hereditarias? ¿Crecerán nuestros hijos más sanos?

Para responder a éstas y otras cuestiones, nos hemos puesto en contacto con la doctora Eugenia Monrós, responsable del Departamento de Genética Molecular del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. Su trabajo se centra en el diagnóstico de las enfermedades hereditarias más frecuentes y entre sus investigaciones más relevantes se encuentran los estudios sobre el síndrome de Rett (un trastorno neurológico que hasta ahora sólo se ha detectado en

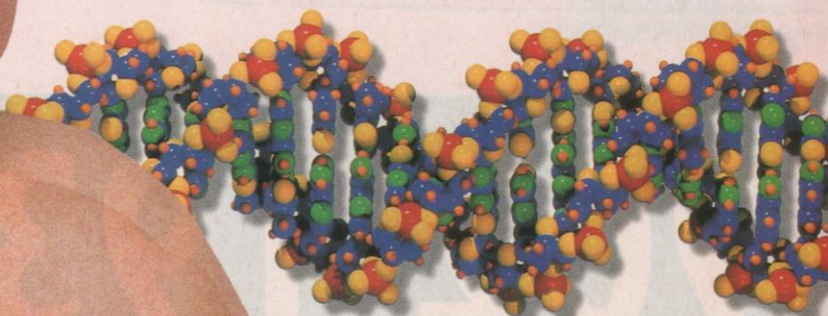
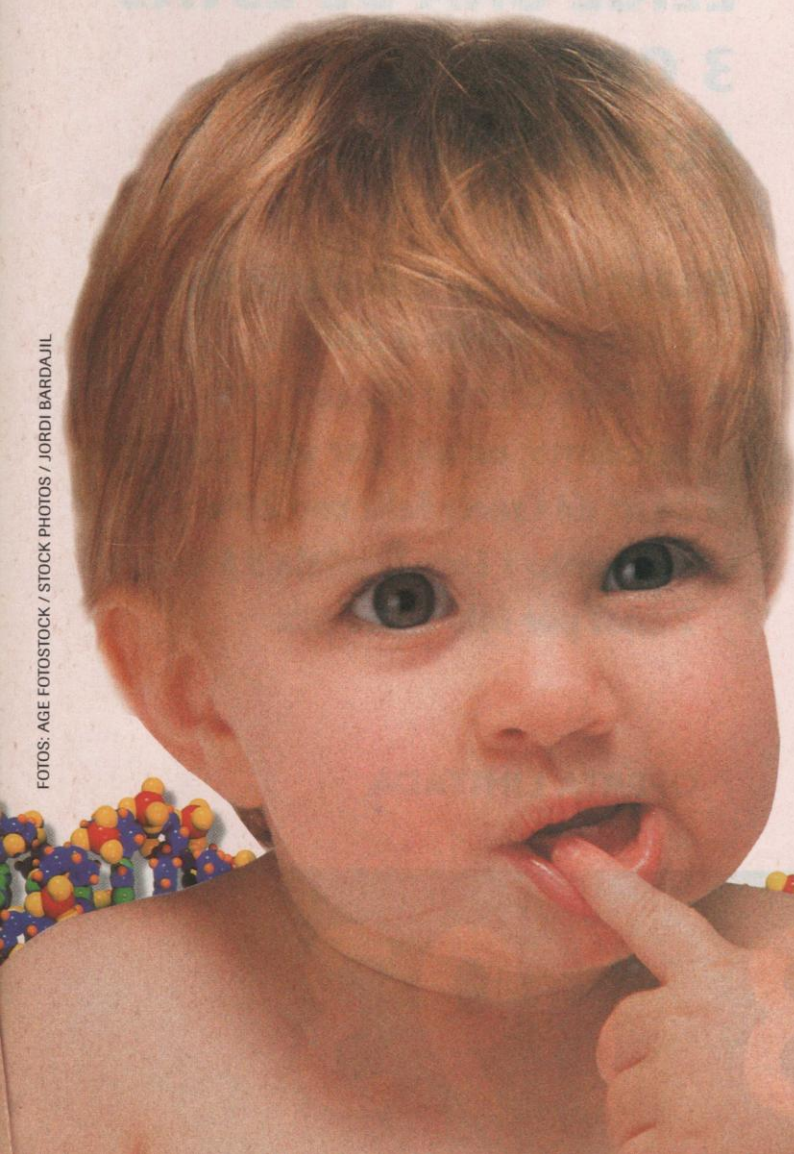
niñas). En esta entrevista nos explica qué es el genoma, hacia dónde van las investigaciones y las implicaciones éticas y morales que de ellas se derivan.

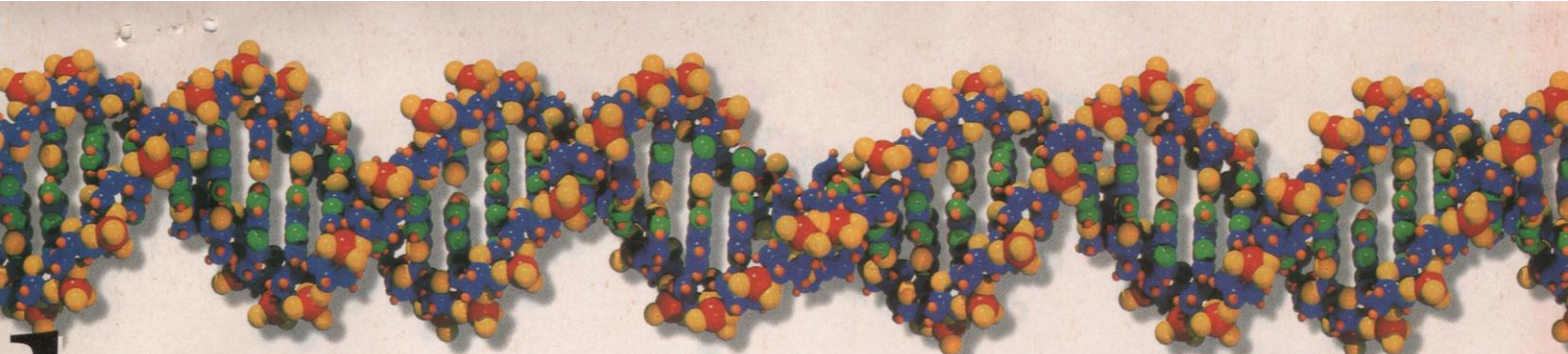
CRECER FELIZ: ¿Cómo podemos entender qué es el genoma?

EUGENIA MONRÓS: Es como una gran sopa de letras en la que se encuentran los genes, que son como párrafos con unos significados muy claros. Este conjunto es lo que forma el gran libro de instrucciones que nos configura a cada uno, ya que el genoma de cada persona siempre es ligeramente diferente. Lo que se ha descifrado ahora es como un primer borrador en el que vemos las secuencias de letras, unas detrás de otras, como si estuvieran escritas en una lengua extraña. Conocemos las letras, pero no las palabras. Cuando conozcamos las palabras significará que conocemos los genes. Por estudios anteriores ya conocemos algunos genes, pero debemos conocerlos en su totalidad para completar el estudio y, una vez hecho esto, conocer su función.

C. F.: ¿Tenemos más genes de lo que en principio se creía?

E. M.: La cifra de la que antes se hablaba era de 100.000,





Los genes

GENOMA HUMANO

pero últimamente no está tan claro, puede estar entre 60.000 y 120.000. Sin embargo, sólo el 3% de esos genes tienen significado, son los que dan las instrucciones (siguiendo con el símil de la sopa de letras, son las palabras). Al 97% restante lo llamamos DNA basura porque no sabemos su función exacta, aunque lo más seguro es que tenga nada más una función estructural, de sostén.

C. F.: Para saber hacia dónde avanzamos en este campo, lo primero es conocer de dónde

partimos. ¿Qué enfermedades nos permite diagnosticar la genética en la actualidad?

E. M.: La genética nos permite diagnosticar muchas enfermedades hereditarias con una fiabilidad del 100%. Lo podemos hacer en enfermedades monogénicas, es decir, causadas por un único gen que ya conocemos. Estoy hablando por ejemplo de la fibrosis quística o del síndrome del X frágil (que es la causa de retraso mental más frecuente en niños varones). Ante un nuevo embarazo, con estas técnicas podemos prevenir que se sigan produciendo enfermedades de este tipo en familias que ya han tenido niños afectados por ellas. Estas técnicas las detectan en el embrión y, si los padres lo deciden, permiten la interrupción voluntaria del embarazo.

C. F.: ¿Qué otras técnicas de la terapia genética se aplican en la actualidad?

E. M.: Ahora se aplica el diagnóstico preimplantacional, que es un paso anterior al diagnóstico prenatal. En el caso de parejas que hayan tenido hijos con problemas, se les seleccionan los embriones que se van a implantar en el útero materno. Se hace



un diagnóstico de estos embriones cuando tienen pocas células y sólo se implantan los embriones que no están afectados. Incluso antes de tener un embrión, se puede hacer un diagnóstico sobre las células que dan lugar al embrión. Sólo serán seleccionados los óvulos que no tienen alteraciones genéticas. Esta selección previa no puede realizarse todavía con los espermatozoides.

C. F.: ¿Qué enfermedades se pueden evitar con el diagnóstico preimplantacional?

E. M.: Hablamos del síndrome de Down, la fibrosis quística, el síndrome del X frágil o de la distrofia muscular de Duchenne. Por ejemplo, nuestro hospital colabora en el diagnóstico preimplantacional de la fibrosis quística. Son técnicas muy costosas que, de momento, están en fase experimental. Una vez que estas técnicas estén implantadas, se podrán aplicar

a muchas enfermedades que son genéticamente conocidas y que sólo afectan a un gen.

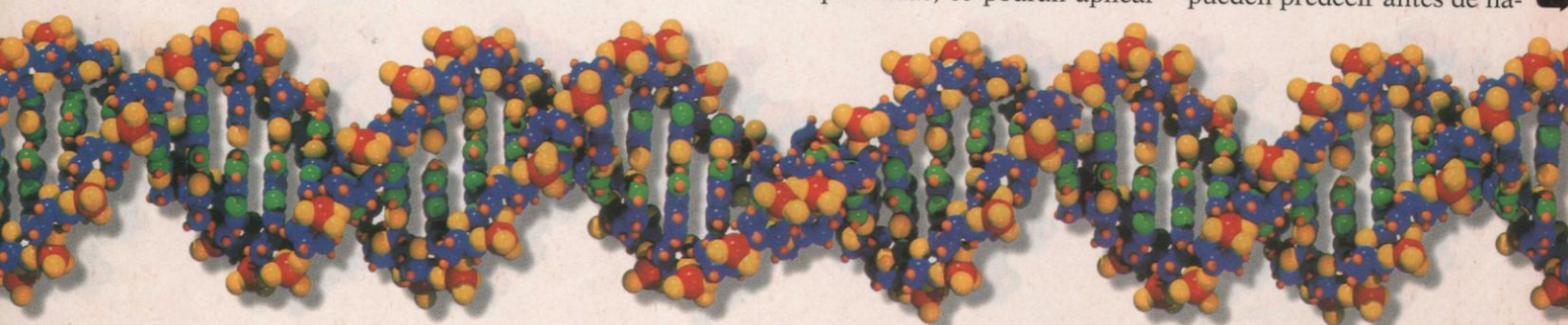
C. F.: En el futuro, ¿qué se podrá predecir genéticamente?

E. M.: Podremos predecir enfermedades que hoy afectan a grandes colectivos de la población, como la diabetes o el cáncer. Sin embargo, estamos bastante lejos de llegar ahí porque estas enfermedades están causadas por alteraciones de más de un gen. Y esto implica que debemos conocer todos los genes (cosa que aún no hemos conseguido). También hay que señalar que, porque tengas un alteración en uno de esos genes, no significa que vayas a desarrollar esa enfermedad con total seguridad. Para que ésta se desencadene se necesita una interacción entre esos genes y una serie de factores externos.

C. F.: En este momento se pueden predecir antes de na-



EUGENIA MONRÓS es doctora de Genética Molecular del Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona) y trabaja en el diagnóstico de enfermedades hereditarias.



cer algunas enfermedades hereditarias poco corrientes, pero se calcula que hay unas 6.000 enfermedades que son hereditarias. ¿Qué enfermedades se podrán diagnosticar antes del nacimiento?

E. M.: Existen unas 4.000 enfermedades causadas por un único gen, y de éstas ya conocemos bastantes. La cifra de 6.000 quizá se quede corta, teniendo en cuenta que incluso la predisposición a coger resfriados tiene una base genética. Investigando, se podrían llegar a detectar los genes responsables de todas ellas antes del nacimiento. Excepto los accidentes, cualquier problema físico tiene una base genética. Se está trabajando mucho en el campo del cáncer, sobre todo en el de colon, en el que tenemos un alto grado de predicción, aunque no de curación. También se trabaja en diabetes, hipertensión, enfermedades cardiovasculares y procesos degenerativos.

C. F.: Con estos avances, ¿cómo evitaremos la tentación de elegir hijos a la carta, más guapos, más altos...?

E. M.: Pues con responsabilidad y sentido común. Posiblemente más de uno lo hará (o investigará para llevarlo a cabo), pero sentenciar a la genética y a la ciencia porque alguien pueda llegar a hacerlo me parece absurdo. Lo más importante es pensar en los grandes beneficios que esto aportará a la salud.

C. F.: También habrá algunos que buscarán que sus hijos sean más inteligentes...

E. M.: Hay gente para todo, ¡algunos modelos venden sus óvulos a precios millonarios! De todas formas, conviene aclarar un concepto: si tú coges un óvulo de Madame Curie y un espermatozoide de Einstein, no necesariamente conseguirás un niño muy inteligente, como sería de suponer. Son combinaciones especiales que, además, requieren un medio ambiente especial. Y son irrepetibles, por mucho que se cree un ambiente específico y se seleccionen los óvulos y los espermatozoides, ya que la mezcla tampoco será igual.

C. F.: ¿Y se podrá modificar el comportamiento?

LO QUE EL FUTURO NOS DEPARARÁ

La elaboración del mapa completo del genoma humano (que los investigadores más optimistas pronostican para el año 2002) abrirá una nueva era en el tratamiento de las enfermedades. Gracias a estos avances se podrá saber la predisposición de cada persona a padecer una enfermedad determinada. Por ejemplo, está demostrado el componente genético del asma y la atopía (problema dermatológico) aunque todavía los resultados no son concluyentes. En cuanto al cáncer, el análisis del genoma de un tumor permitirá decidir la terapia más óptima y eficaz. Además, a largo plazo se podrán hacer fármacos absolutamente personalizados y diseñados racionalmente, ya que se podrá predecir qué fármacos provocarán reacciones peligrosas y a cuáles responderá el paciente de forma óptima.

E. M.: Se ha hablado del gen de la agresividad porque resulta evidente que el comportamiento tiene una base genética. Cuando nacemos no somos una tabla rasa sobre la que influye sólo el ambiente. Hay unas predisposiciones, pero son solamente eso, predisposiciones que nos inclinan, no nos obligan.

C. F.: ¿En qué porcentaje somos lo que nos aportan los genes y en cuál lo que nos da el ambiente que nos rodea?

E. M.: No lo sabemos. Como ya he dicho, la inteligencia tiene una base genética, pero también ambiental. Una per-

sona puede tener poca predisposición genética para memorizar, pero si trabaja con constancia puede desarrollar y mejorar su memoria.

C. F.: ¿En España estamos a tiempo de coger el tren de la investigación genética o lo hemos perdido del todo?

E. M.: Yo soy optimista porque cada vez se trabaja más.

C. F.: ¿Podrán nuestros hijos o nosotros mismos ver los avances que aportará el desciframiento del genoma en la curación de enfermedades?

E. M.: Nunca se sabe. Se calcula que podemos tardar unos 10 años en conocer todos los genes, y entre 20 y 50 en saber todas las interacciones entre ellos y las proteínas que los rodean. Es difícil predecir el tiempo, sobre todo porque en la ciencia de pronto aparece un avance que implica cambios cualitativos importantes, y porque se puede ir mucho más rápido de lo que se esperaba gracias a una idea brillante o al progreso tecnológico.

Joana Uribe

Recuadros: Silvia Criado

NUESTRO MAPA GENÉTICO EN INTERNET

El descubrimiento de las partes esenciales del genoma humano ha provocado una auténtica oleada de páginas web en la Red (casi un millón), que junto a todo tipo de informaciones, también

se hacen eco del debate ético y social que se ha producido. En www.celera.com se ofrecen multitud de detalles sobre la investigación (fue la empresa privada pionera) y en www.ornl.gov/hgmis

encontrarás la versión pública de la misma (ambas páginas en inglés). Para encontrar más datos en español, consulta www.unam.mx/genoma o www.geocities.com/genetica2000/index.html

