



Editorial

La cultura de la investigación científica, la medicina genómica y las biotecnologías emergentes frente al interés social

The culture of scientific research, genomic medicine and emerging biotechnologies in the face of social interest

Edmundo Estévez Montalvo¹

¹ Universidad Central del Ecuador – Facultad de Ciencias Médicas – Carrera de Medicina – Quito – Ecuador.

Estévez ME. La cultura de la investigación científica, la medicina genómica y las biotecnologías emergentes frente al interés social. *Enferm Inv (Ambato)*. 2017; 2(3):93-94.

2477-9172 / 2550-6692 Derechos Reservados © 2017 Universidad Técnica de Ambato, Carrera de Enfermería. Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia Creative Commons, que permite uso ilimitado, distribución y reproducción en cualquier medio, siempre que la obra original es debidamente citada.

Historia:

Recibido: 11 septiembre 2017

Aceptado: 13 septiembre 2017

Desde 1953 a nuestros días se han producido espectaculares conquistas científicas y biotecnológicas entorno a la estructura y función del ADN (ciencias genómicas). El término biotecnologías cubre un amplio espectro de actividades que involucra la creación, manipulación y uso de componentes biológicos que no necesariamente comparten características en común. El rango de su aplicación es de enorme amplitud. En medicina son ejemplos característicos: las biotecnologías celulares y la medicina regenerativa, la ingeniería genética, la biotecnología farmacéutica (proteínas recombinantes), medicina personalizada (farmacogenómica), biología de síntesis y las aplicaciones biológicas de la nanotecnología (nanomedicina) entre otras.

La modernidad post genómica abre las puertas a maravillosas promesas sobre la posibilidad real de manipular en la perspectiva diagnóstica y aún terapéutica al rudimentario “ser humano” en proceso de formación: Tamizaje prenatal no invasivo (NIPT, siglas en inglés), CRISPER/Cas9¹.

Diagnóstico genético prenatal no invasivo (NIPT, siglas en inglés)

Es una técnica que puede ser usada para valorar con niveles variados de certeza, diferentes condiciones o características genéticas (síndrome de Down, de Edwards y de Patau, la fibrosis quística y la determinación del sexo). Otros logros de esta técnica no invasiva en el futuro sería la secuenciación completa del genoma y del exoma a nivel fetal².

Ingeniería y edición del genoma (CRISPR/Cas9: *clustered regularly interspaced palindromic repeat*)

Las tecnologías para identificar y manipular el ADN son el fruto de los grandes avances de la Biología en los últimos 60 años. Esta era se inicia con el descubrimiento de la doble

hélice del ADN y continúa con el desarrollo de métodos químicos para la síntesis de ADN en fase sólida, exploración y detección de la organización del genoma y sus tres mil millones de pares de bases³. La edición del genoma hace referencia a las intervenciones moleculares deliberadas sobre la función del ADN y ARN para alterar las características estructurales o funcionales de numerosas entidades biológicas tales como organismos vivos complejos (seres humanos y animales), tejidos y células en cultivo, plantas, bacterias y virus. La edición del genoma también incluye las manipulaciones sobre las regiones no codificantes de los genomas y de los epigenomas. Con el advenimiento de la biología molecular en la segunda mitad del siglo XX, emerge la tecnología del ADN recombinante y la producción del primer vertebrado transgénico en los años de 1970. Luego, en 1989 se abrió un camino para introducir directamente alteraciones en el genoma de células madre embrionarias. Estas células modificadas genéticamente pueden ser reintroducidas en el embrión para repoblar los diferentes tejidos, incluyendo las células germinales. En el 2005 se realizan los primeros reportes sobre las tecnologías de identificación de genes: las nucleasas a dedos de zinc (ZFNs, siglas en inglés) y en el 2010 surgen las nucleasas efectoras de activación transcripcional (TALENs, siglas en inglés). En el 2012, se descubrió el sistema de defensa contra el ataque viral en la bacteria *Streptococcus pyogenes*, que rápidamente fue adaptada como un sistema editor genómico. En el 2013, se demostró que el sistema CRISPER/Cas9 se puede utilizar para editar genomas de mamíferos con una alta eficiencia.

Creación de embriones usando la técnica que combina el ADN de tres personas.

Este procedimiento busca ofrecer a las madres una alternativa para “procrear” niños sin enfermedades metabólicas causadas por defectos o alteraciones mitocondriales. Se realiza el intercambio de la mitocondria enferma proveniente de la futura madre con otra de una

mujer saludable, no relacionada con el donante o "tercer padre". Se remueve el núcleo del huevo donante saludable y se reemplaza éste con el núcleo tomado del huevo de la mujer portadora de la enfermedad metabólica, con sus mitocondrias intactas. Luego, se procede a fertilizar el huevo modificado con el espermatozoide del padre y luego proceder a la implantación uterina de la madre. El primer niño formado bajo esta técnica nació en abril de 2016⁴⁻⁶.

El destacado bioeticista español, Masía Clavel destaca que "hoy se conocen mejor los pasos de formación del embrión y de desarrollo y crecimiento del feto. En las primeras fases aún no hay en ese embrión pre-implantatorio toda la información que se requiere para que pueda completar el proceso posterior de desarrollo. Hacer esta observación no equivale a negar toda exigencia de respeto a los pre-embriones. Tan extremado es decir que desde el primer día un cigoto es persona, como presumir que, por no serlo, cualquier manejo irresponsable sea permisible. Hay grados en la exigencia de respeto. Respetamos las rosas y no destruimos por capricho el rosal, ni pisoteamos sus flores por gusto"⁷.

Aumenta el conocimiento biológico, lo aplicamos a biotecnologías e intervenimos en los procesos de la vida para mejorar, curar o modificar su curso. Pero las biotecnologías son arma de dos filos. ¿Se usarán para bien o para mal? ¿Para bien de quién? No hay que entusiasmarse demasiado, ni asustarse exageradamente⁷. Hay que discernir, elegir y decidir. Urge la pregunta clave que se ha repetido en bioética durante las últimas tres décadas y media: ¿Debemos hacer todo lo que se puede hacer? ¿Es éticamente viable todo lo que es técnicamente posible?

Si bien es exagerado el moralismo que solo sabe pisar el freno, también lo es la ligereza irresponsable al pisar el acelerador. El estudio científico y el debate ético se imponen en el momento actual en favor de la ciencia y la misma ética. Hay que evitar las dos ortodoxias socioculturales imperantes: la ideología pseudo-política y la pseudo-religiosa⁷.

Esta corta reflexión editorial, nos convoca a pensar con preocupación sobre los vertiginosos avances de la ciencia y técnica modernas y la distancia enorme que nos separa cada vez más al Primer Mundo de nuestras lejanas latitudes desamparadas de todo. Los retos son incommensurables.

Referencias

1. Lejeune J. ¿Qué es el embrión humano? Madrid: Editorial Rialp, 1993.
2. Montgomery J. Non-invasive prenatal testing: ethical issues. Nuffield Council on Bioethics. London: Nuffield Council on Bioethics, 2017.
3. Doudna JA, Charpentier E. The new frontier of genome engineering with CRISPR-Cas9. *Science* [en línea]. 2014;346(6213):1258096. Disponible en: <http://science.sciencemag.org/content/346/6213/1258096/tab-pdf>
4. Reardon S. Genetic details of controversial three-parent baby revealed. *Nature* [en línea]. 2017;544(7648):17. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28383008>.
5. Zhang J, Liu H, Luo S, Lu Z, Chávez-Badiola A, Liu Z, et al. Live birth derived from oocyte spindle transfer to prevent mitochondrial disease. *Reproductive BioMedicine Online* [en línea]. abril de 2017 [citado 14 de agosto de 2017];34(4):361-8. Disponible en: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S147264831730041X>
6. Wallace DC, Chalkia D. Mitochondrial DNA Genetics and the Heteroplasmy Conundrum in Evolution and Disease. *Cold Spring Harbor Perspectives in Biology* [en línea]. 1 de noviembre de 2013 [citado 14 de agosto de 2017];5(11):a021220-a021220. Disponible en: <http://cshperspectives.cshlp.org/lookup/doi/10.1101/cshperspect.a021220>
7. Clavel J. Biotecnología y principio de la vida. Manejo de la vida reciente. *Exodo* [en línea]. 2007;(90):12-21. Disponible en: <http://europa.sim.ucm.es/compludoc/AA?articuloId=676350>.