

ENFERMEDADES

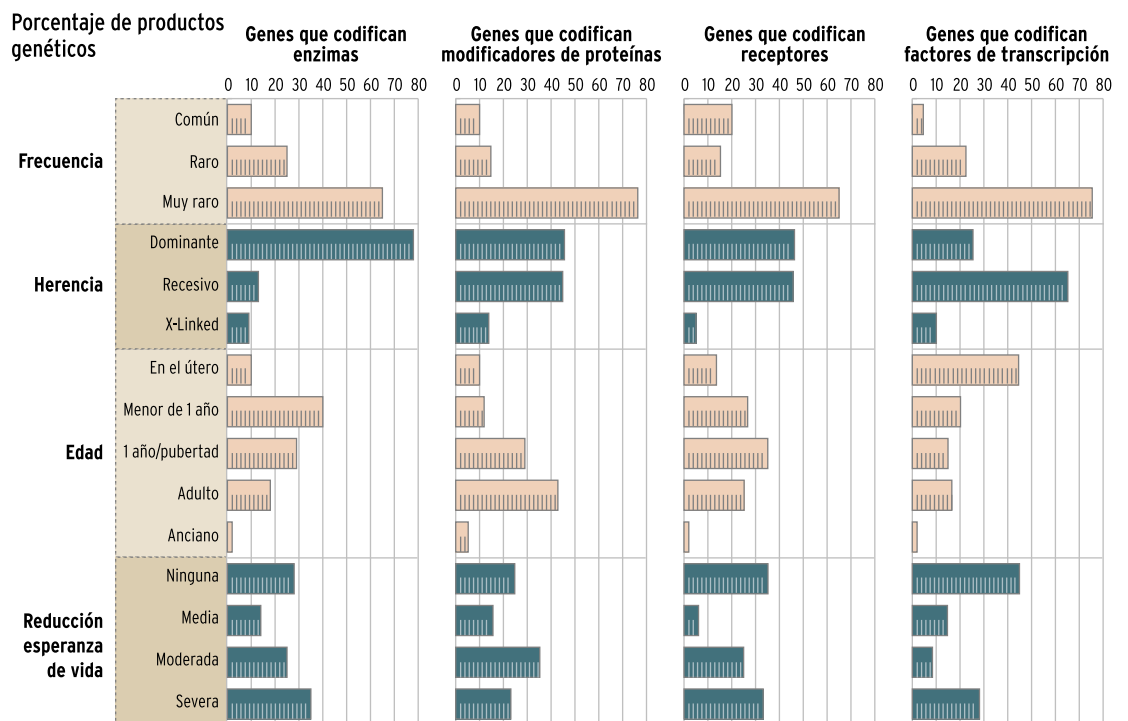
C. M.

Una de las grandes falacias que se ha estado difundiendo a través de los medios de comunicación desde que se puso en marcha el Proyecto Genoma Humano ha sido el número de genes que podía tener el hombre. Otra mentira ha consistido en referirse a ciertos genes descubiertos como *el gen* de una enfermedad concreta. A pesar de que existen unas 5.000 patologías que se pueden considerar genéticas, muy pocas se deben a la mutación o acción de un único gen. En estas mismas páginas, el especialista en patología molecular Carlos Cordón se refiere precisamente al cáncer como una enfermedad genética, pero advierte de que por ello no deja de ser tremendamente compleja, muy alejada de un esquema básico gen-enfermedad.

Entre los numerosos estudios que se publican hoy *Science* y *Nature*, la segunda publicación recoge uno —firmado por Gerardo Jiménez Sánchez, del departamento de pediatría del Instituto McKusick de Medicina Genética (EEUU), y dos especialistas más de la Facultad de Medicina John Hopkins— en el que se ofrece un esquema de

Comportamiento de los genes

La selección de 1.000 genes cuya relación con distintas enfermedades está bien documentada ha permitido elaborar el siguiente cuadro en el que se relacionan los productos que codifica el ADN con diferentes características de las patologías.



FUENTE: «Nature»

R. ESTRADA / EL MUNDO

las relaciones entre genes y enfermedades. Para ello, los científicos han dividido en varias categorías una muestra de casi 1.000 genes, cuya relación con distintas enfermedades está bien documentada.

Uno de los resultados más llamativos del estudio es el pobre conocimiento que hay todavía de los genes involucrados en el desarrollo o promoción de enfermedades. En consecuencia, la mayoría de los trastornos que se analizaron en este caso se consideran raros o muy raros, de acuerdo con su baja incidencia.

«La mejor anotación del genoma humano y la elaboración de una lista importante sobre los genes relacionados con enfermedades debería conducir a una mayor integración de la Biología y la Medicina», escriben los autores del estudio en *Nature*.

«Esperamos que el aumento de la información de los genes asociados a trastornos permitirá a los investigadores abordar cuestiones más complicadas», añaden. Los retos son entender la compleja relación de los genes y las proteínas como factores que pueden promover el desarrollo de trastornos, cómo influyen los poliformismos en las características de los trastornos y cómo influyen las proteínas en las terapias.

MAS VALE PREDECIR

JOSE LUIS DE LA SERNA

Francis Collins lo ha dicho muchas veces, «salvo los accidentes, todas las enfermedades del ser humano están relacionadas con los genes». Por eso, el director del Proyecto Genoma se encuentra convencido de que en tan sólo 10 años será posible vivir de forma rutinaria casos como el siguiente.

Varón de 23 años, fumador de algo más de un paquete diario que consulta por qué en un análisis de rutina le han encontrado el colesterol moderadamente elevado. Su padre y uno de sus tíos fallecieron de infarto de miocardio antes de los 55 años. Su médico le recomienda que, puesto que ya está validada una batería extensa de chequeos genéticos, se someta a a una buena parte de ellos para ver cuál es el riesgo de padecer en el futuro patologías comunes e importantes y cómo, en función de ese riesgo,

se puede planear una estrategia preventiva. El paciente, después de pasar una hora ante la pantalla de un ordenador interaccionando con un programa que le enseña lo que se puede esperar de los chequeos genéticos, se decide por una decena de ellos que le pueden ayudar, mientras descarta un puñado de pruebas genéticas para enfermedades que no tienen en ese momento una prevención y un tratamiento claros.

Con los resultados de los análisis, el médico le dice a su paciente las malas y las buenas noticias. Las malas son que el riesgo de enfermedad coronaria futura es elevado y que debe dejar de fumar para siempre, tomar la medicación frente al colesterol que mejor se ajuste a su perfil genético y practicar deporte. Si sigue esas recomendaciones es bastante probable que sus arterias cardiacas no le jueguen una mala pasada cuando

cumpla los 50 años. Asimismo, como también tiene riesgo de padecer un cáncer de pulmón y de colon, dejar el tabaco y realizarse colonoscopias virtuales —una exploración muy poco agresiva y que será rutinaria en la próxima década— ayudará a evitar la letalidad de este tipo de tumores. Por otra parte, los datos obtenidos concluyen que el paciente tiene un riesgo muy bajo de padecer enfermedad de Alzheimer y que sería excep-

cional que sufriera un cáncer de próstata. Este escenario idílico no lo comparten el 100% de los investigadores. En un artículo publicado en un *New England Journal of Medicine* de julio del 2000, dos especialistas de la Universidad Johns Hopkins de EEUU y de la Saint Thomas en Londres discrepan de la visión excesivamente genotípica de las enfermedades comunes.

Para los doctores Holzman y Marteu, no es lo mismo hablar de enfermedades típicamente mendelianas debidas a modificaciones de genes con una penetrancia elevada, que de patologías comunes en las que la interacción entre los genes y el estilo de vida y el ambiente es lo que determina el que una enfermedad se manifieste o no. Según ellos, aún es pronto para saber si los chequeos genéticos de los próximos años ayudarán de una manera clara a predecir, y prevenir por tanto, patologías comunes entre la población.

GENES Y COMPORTAMIENTO

VICTOR CORDOBA

A lo largo de los últimos años, y a medida que casi todo lo relacionado con el ADN encontraba su eco en los medios de comunicación, parece que se han descubierto un buen puñado de genes relacionados con el comportamiento. De una forma en general demasiado simplista, se ha dicho que existen genes de la agresión, la inteligencia, la homosexualidad, la criminalidad y hasta de la intuición femenina. Los científicos están seguros de que nada de eso es cierto. Sin embargo, a pesar de que no existe un único gen que determine un tipo de comportamiento humano, el conocimiento del genoma va a revolucionar la psiquiatría y la psicología.

La evidencia más sólida sobre las diferencias individuales en el com-

portamiento humano ha llegado gracias a la investigación en hermanos gemelos y niños adoptados. A medida que se vayan conociendo en profundidad la fisiología y la patología molecular de las enfermedades psiquiátricas, mejores tratamientos se podrán obtener. Según la OMS, dentro de algunos años los trastornos mentales serán las patologías que más gravan a los

sistemas sanitarios en el mundo. Por otra parte, aquellos que creyeron que la *genetización* del comportamiento estigmatizaría a los enfermos mentales se han equivocado. El que se indentifiquen genes relacionados con el comportamiento indica que puede haber trastornos moleculares cerebrales que condicionan determinadas conductas, de la misma

manera que los cambios moleculares son los que condicionan la aparición de un cáncer. No obstante, una de las áreas de la neurobiología que más se va a beneficiar del conocimiento del genoma será la de las adicciones. Un adicto, independientemente de la droga o las drogas a las que esté *enganchado*, tiene cambios moleculares cerebrales que condicionan,

por un lado su vulnerabilidad frente a las drogas y, por otro, su capacidad para poder abandonarlas.

El borrador del genoma humano va a facilitar conseguir identificar la diversidad de componentes implicados en cualquier adicción. A medida que se conozcan los receptores cerebrales que están involucrados en la adicción a drogas, se podrán encontrar soluciones científicas más efectivas que las que ahora existen, tanto para prevenir las adicciones como para garantizar el que una vez superadas no se vuelva a reincidir a medio y largo plazo.

Afortunadamente, la experimentación animal sobre drogadicción está muy avanzada. En cuanto se conozca el genoma completo del ratón, algo que se espera que ocurra dentro de poco tiempo, la lucha contra las adicciones habrá

