

No. 2

LA MEDICINA GENÓMICA

Aplicaciones Médicas



ISSN 1870-6789

INMEGEN
MEXICO

EN EL PRÓXIMO NÚMERO...

Instituto Nacional de Medicina Genómica

Directorio

Dr. Gerardo Jiménez Sánchez
Director General

Dr. Santiago March Mifout
Director de Investigación

Mtro. César E Lara Álvarez
Director de Enseñanza y Divulgación

Mtro. Eduardo Barrientos Rangel
Director de Vinculación y Desarrollo Institucional

Ing. Carlos Dávila García
Director de Desarrollo Tecnológico

Lic. Mario Campeano Romeo
Director de Administración

Serie: La Medicina Genómica
No. 2: Aplicaciones Médicas

Coordinación Editorial

Mtra. Victoria Castellanos Xolocotzi
Lic. Alejandro López Franco

Diseño e ilustraciones

Mauricio Guevara Galván

Colaboradores

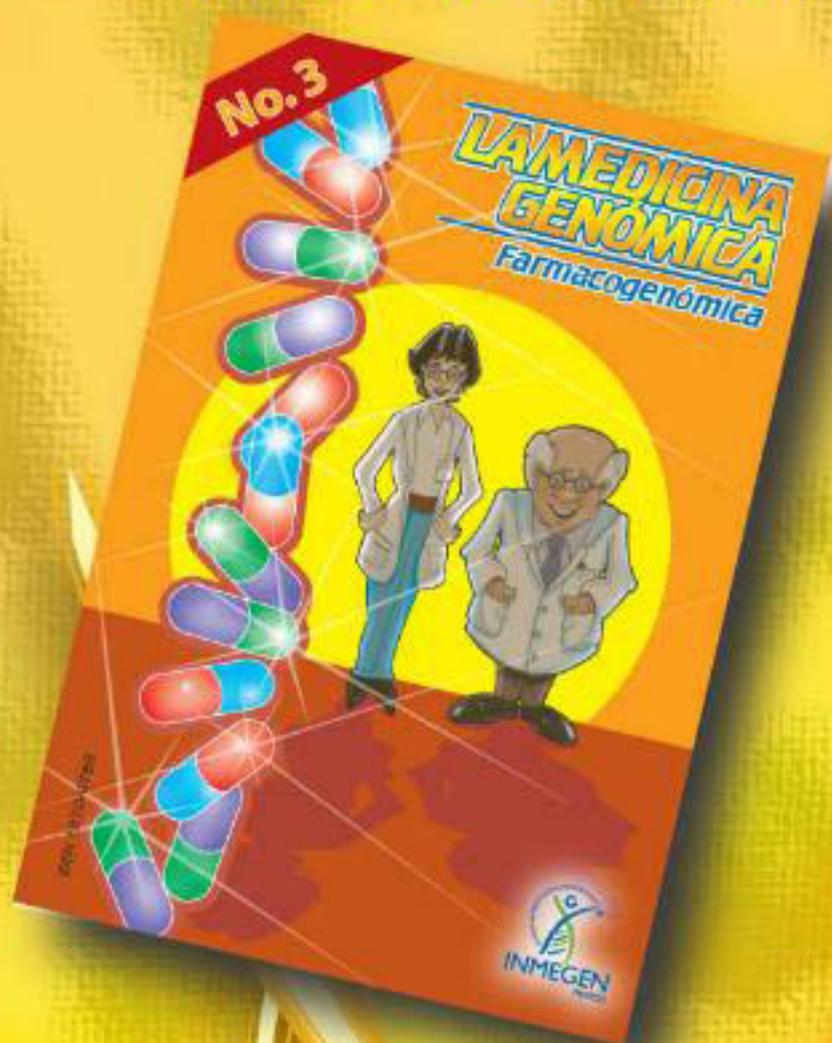
Lic. Alberto Arellano Méndez
Lic. José Bedolla Castro
Dr. Alfredo Hidalgo Miranda
Lic. Lucía Orozco Islas
Dra. Irma Silva Zolezzi

Primera edición, 2007

DR. Instituto Nacional de Medicina Genómica
Periférico Sur 4124
Torre Zafiro II, 6to. piso
Col. Jardines del Pedregal
México, D.F. 01900, México
www.inmegen.gob.mx

Impreso y hecho en México
Made and printed in Mexico

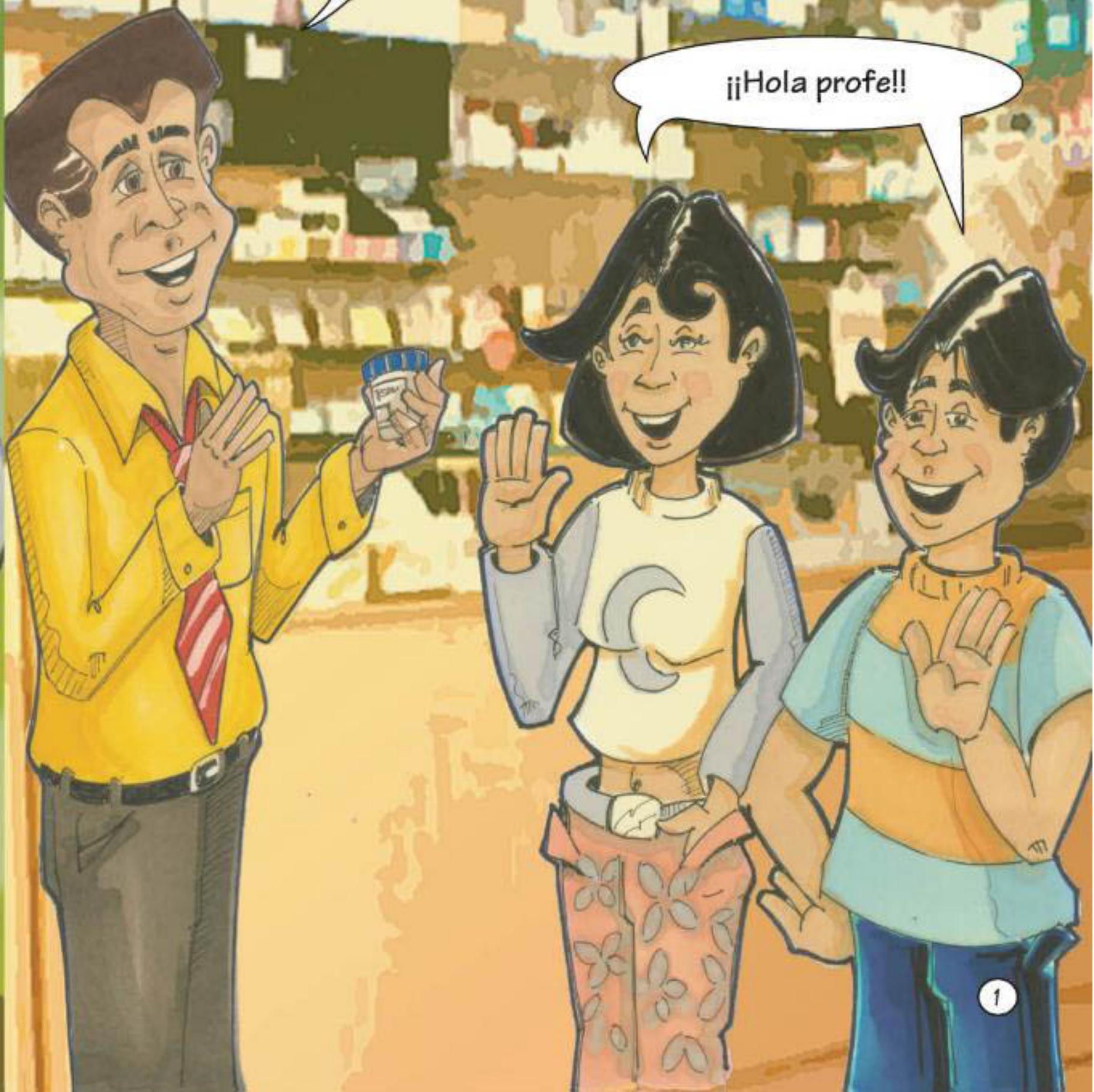
ISSN 1870-6789



Un día en una farmacia, el profesor **Rafael** estaba comprando unas medicinas cuando llegaron **Ana y Luis...**

¡Hola chicos!

¡¡Hola profe!!





¿Cómo está?



No muy bien...



...estoy comprando nuevas
medicinas porque las que
me recetó mi doctor
no me sirvieron

Profe, ¿ha escuchado
sobre la
Medicina Genómica?



Deberíamos ir a casa de Ana para investigar más...



En casa de Ana, entraron a Internet y teclearon **medicina genómica...** pero en eso, un destello del monitor salió y los absorbió...



¡click!

¡STANNOSSS!



Los tres sorprendidos miraban hacia todos lados...



¿Qué pasó?
¿Dónde estamos?

TAP TOC TAP TOC TAP TOC



Estamos en un laboratorio de **medicina genómica**



La **medicina genómica** es esa nueva disciplina de la que hablan en la televisión... ¿verdad?



Así es...

Qué padre... con ella vamos a poder revivir a superman...



No Luis... ¡¡¡ Cómo crees !!!



Eso no se puede hacer. La medicina genómica nos ayuda a identificar variaciones en el genoma humano en personas vivas, que confieren el riesgo a padecer enfermedades comunes.



Mmm... el genoma se encuentra en nuestras células...

Los seres humanos **compartimos más del 99%** de la secuencia del genoma humano por lo que **somos diferentes en menos de un 1%**.

¿Qué son esas variaciones del genoma de las que habla?

Las más importantes son pequeños cambios de una sola letra en la cadena del **ADN**, también se les conoce como SNPs o "snips" por sus siglas en inglés -single nucleotide polymorphisms-.



Por ejemplo, algunas personas podemos tener una **"G"** en determinada posición donde otras pueden tener una **"C"**.

Esas letras representan las unidades del genoma...

SNP

SINGLE NUCLEOTIDE POLYMORPHISMS
POLIMORFISMO DE UN SOLO NUCLEÓTIDO

ACTGTCTGTCTAGTCTAAACACATCCCA
CACA/GTCCTATGCCGATCGTACGACACAT
GTCTAAACACATCCATCGTACTGACTGCAT
TCATACATAGACTTCGTACTGACTGTCTAG
ACTGTCTAGCCTAAACACATCCCACCTTAC
ATCCCACATATCGTCATCGTACTGACTGTC
GTCATCGTACTGACTGTCTAGTCTAAACAC
CGTACTGCCCTACGGGACTGTCTAGTCTA
TGCATCGTACTGACTGCACATATAGACATA
ACATCCCACATATCATCATCGTT/CTGACTC
CGTCATCGTACTGACTGTCTAGTCTA





En realidad se llaman bases nitrogenadas y son cuatro: Adenina (A), Timina (T), Guanina (G) y Citosina (C).



Supongo que esos cambios de letras en el genoma nos hacen únicos.



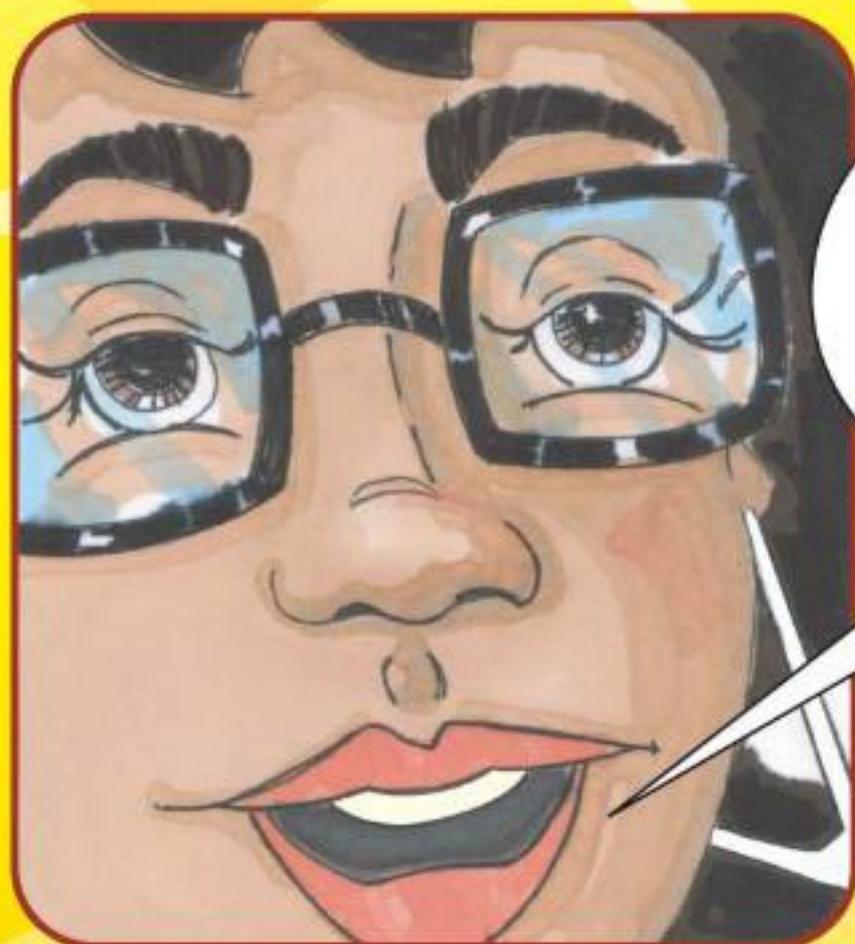
Las posibles combinaciones de variaciones genéticas nos confieren la individualidad genómica, éstas en interacción con los factores ambientales y los estilos de vida nos puede originar susceptibilidad a enfermedades comunes tales como diabetes mellitus, hipertensión arterial, cáncer o tuberculosis, entre otras.



Ahora recuerdo, el doctor le dijo a mi mamá que hay que hacer ejercicio, comer pocos alimentos con grasa y que mi papá dejara de fumar.



Entonces...
¿Cuáles son las aplicaciones de la medicina genómica?



La medicina genómica ayudará a entender lo que sucede en nuestro cuerpo cuando nos enfermamos, así los médicos podrán dar un diagnóstico más individualizado y nos dirán como podemos prevenir y tratar mejor las enfermedades.



Mmm... ya veo... haciendo ejercicio y no fumando evitamos enfermedades.

En parte si. Por ejemplo, quien no hace ejercicio y tiene genes que puedan desarrollar la hipertensión, tendrá más posibilidades de que se pueda enfermar.

Upssss...



...tendré que cuidar mi salud ya que por lo visto el estilo de vida se puede modificar pero el genoma no.

Recuerda que la enfermedad es la suma de la información genética y los estilos de vida inadecuados.



Mmm, pero dudo mucho que el ambiente nos pueda enfermar



El ambiente juega un papel importante. Les voy a dar un ejemplo: Hay enfermedades que se pueden desarrollar con la simple exposición a los rayos del sol.

Si las personas saben que tienen el rasgo genético a desarrollar esa enfermedad, tomarán medidas adecuadas y se protegerán en los lugares muy soleados.



¡¡ Fantástico !!





Actualmente, los médicos se preguntan ¿qué enfermedades tiene una persona?



En el futuro podrán saber los doctores que enfermedades puede desarrollar una persona debido a sus genes.



Así, cuando vayamos al doctor, al revisar nuestro perfil genético podrá darnos recomendaciones para adaptar nuestro estilo de vida.

G

G

C

G

A

C

G

A

G

A



¡¡ Oh !! ¿Qué otras aplicaciones tiene la medicina genómica?

La medicina genómica nos servirá para desarrollar pruebas diagnósticas y que los medicamentos sean más efectivos y menos tóxicos.



Pruebas diagnósticas... ¡Cómo las que usan en los hospitales!

Así es... en algunos casos ya se pueden identificar genes que predisponen al cáncer de mama y habrá pruebas diagnósticas que midan que tan grave puede ser el cáncer de mama en algunas mujeres.



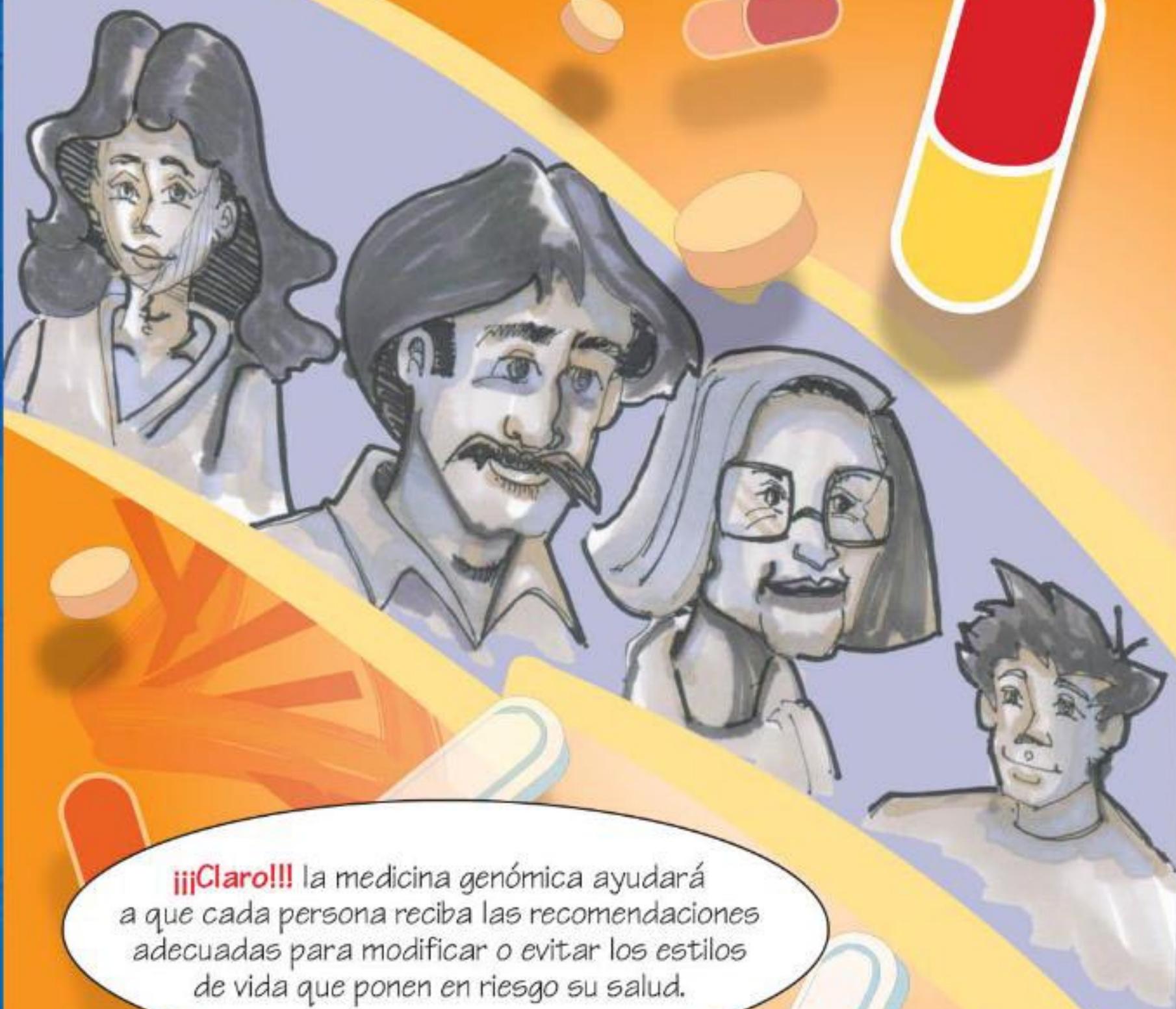
Que bueno que los médicos ya pueden predecir la gravedad de ese tipo de enfermedades.



¡¡ Sí !!

Resumiendo: Con la medicina genómica podremos prevenir, predecir y tratar mucho mejor las enfermedades.





¡¡¡Claro!!! la medicina genómica ayudará a que cada persona reciba las recomendaciones adecuadas para modificar o evitar los estilos de vida que ponen en riesgo su salud.





Las personas podrán, de forma responsable e informada, orientar y modificar los estilos de vida de su familia.



Mmm... nuestros hijos tendrán mejores oportunidades para cuidar su salud.



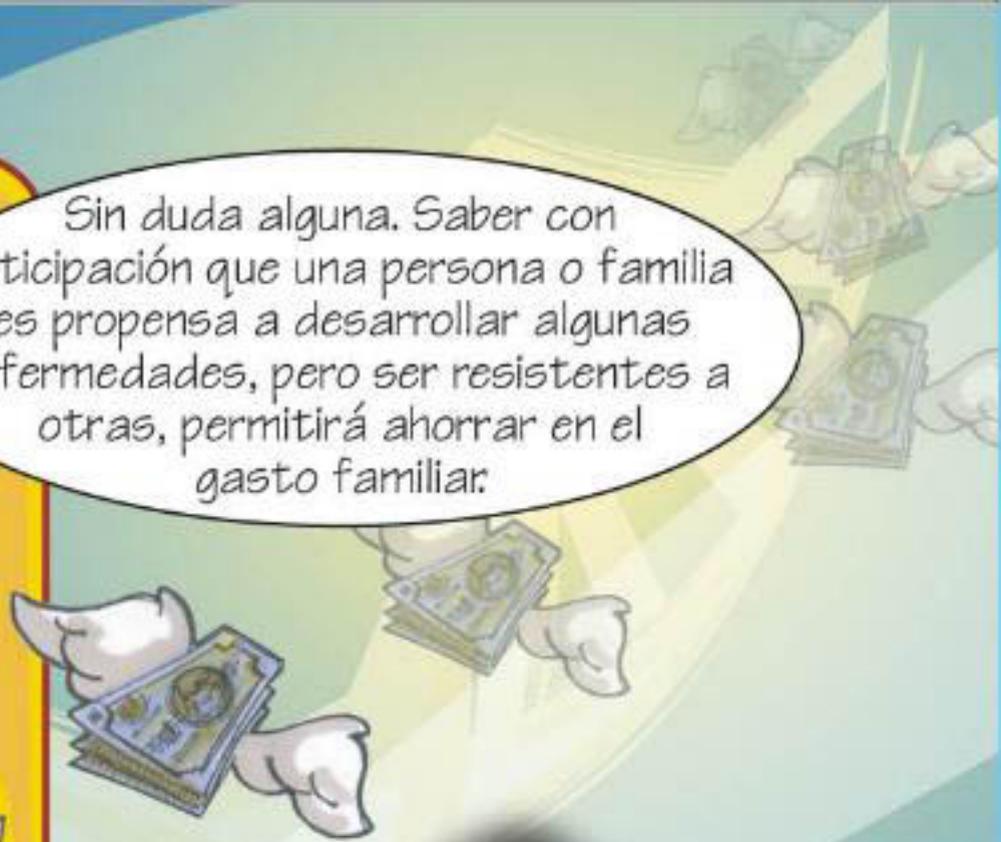
Efectivamente, los padres son responsables de la salud de sus propios hijos, por lo tanto, los deberán guiar para que tengan estilos de vida saludables.



A mí me gustaría saber qué genes pueden influir en alguna enfermedad.



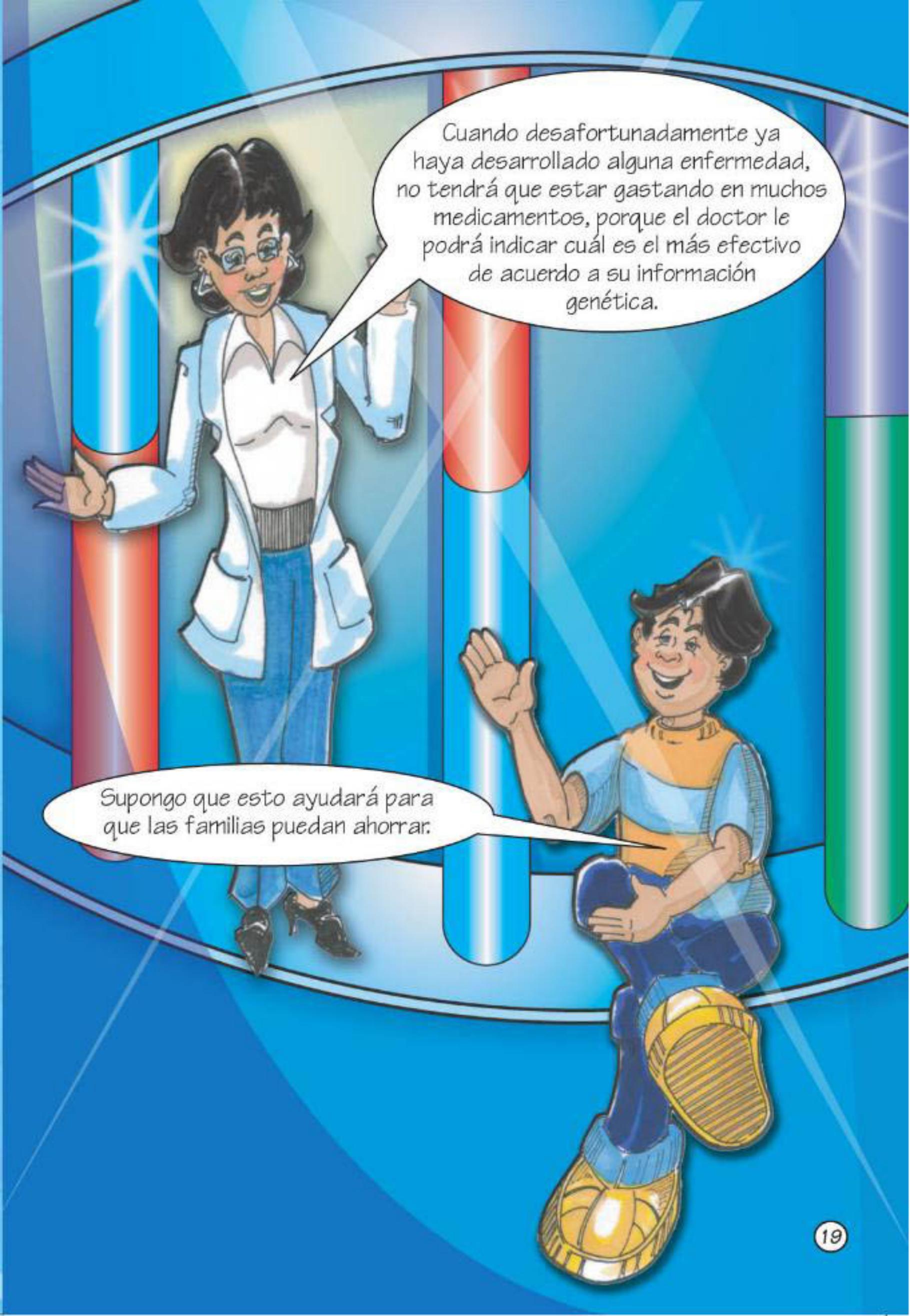
Sin duda alguna. Saber con anticipación que una persona o familia es propensa a desarrollar algunas enfermedades, pero ser resistentes a otras, permitirá ahorrar en el gasto familiar.



¿Cómo?

Conociendo previamente que genes pueden influir en alguna enfermedad para cambiar el estilo de vida.





Cuando desafortunadamente ya haya desarrollado alguna enfermedad, no tendrá que estar gastando en muchos medicamentos, porque el doctor le podrá indicar cuál es el más efectivo de acuerdo a su información genética.

Supongo que esto ayudará para que las familias puedan ahorrar.



Por supuesto.
Existen enfermedades que son más comunes en algunos grupos de población, pero en otros no. Lo mismo sucede en las familias, hay familias que tienden a desarrollar algún tipo de enfermedad pero no otras.

Esto ayudará a los gobiernos a ahorrar recursos porque sabrán de antemano que tipo de enfermedades tendrán que enfrentar en cada país



Supongo que con la medicina genómica se podrán desarrollar medicamentos más especializados.





Así es...



Para eso existe la **farmacogenómica**.



¡Hola!

Soy el **Dr. Krom O. Zoma** y les puedo dar información sobre esa aplicación.

Esta disciplina estudia las diferencias genéticas en la respuesta de las personas a los medicamentos.

Esto permitirá contar con medicamentos menos tóxicos y acordes a las características de los grupos poblacionales y de los individuos...





Ve profe, en un tiempo ya no cambiara' de un tratamiento a otro.

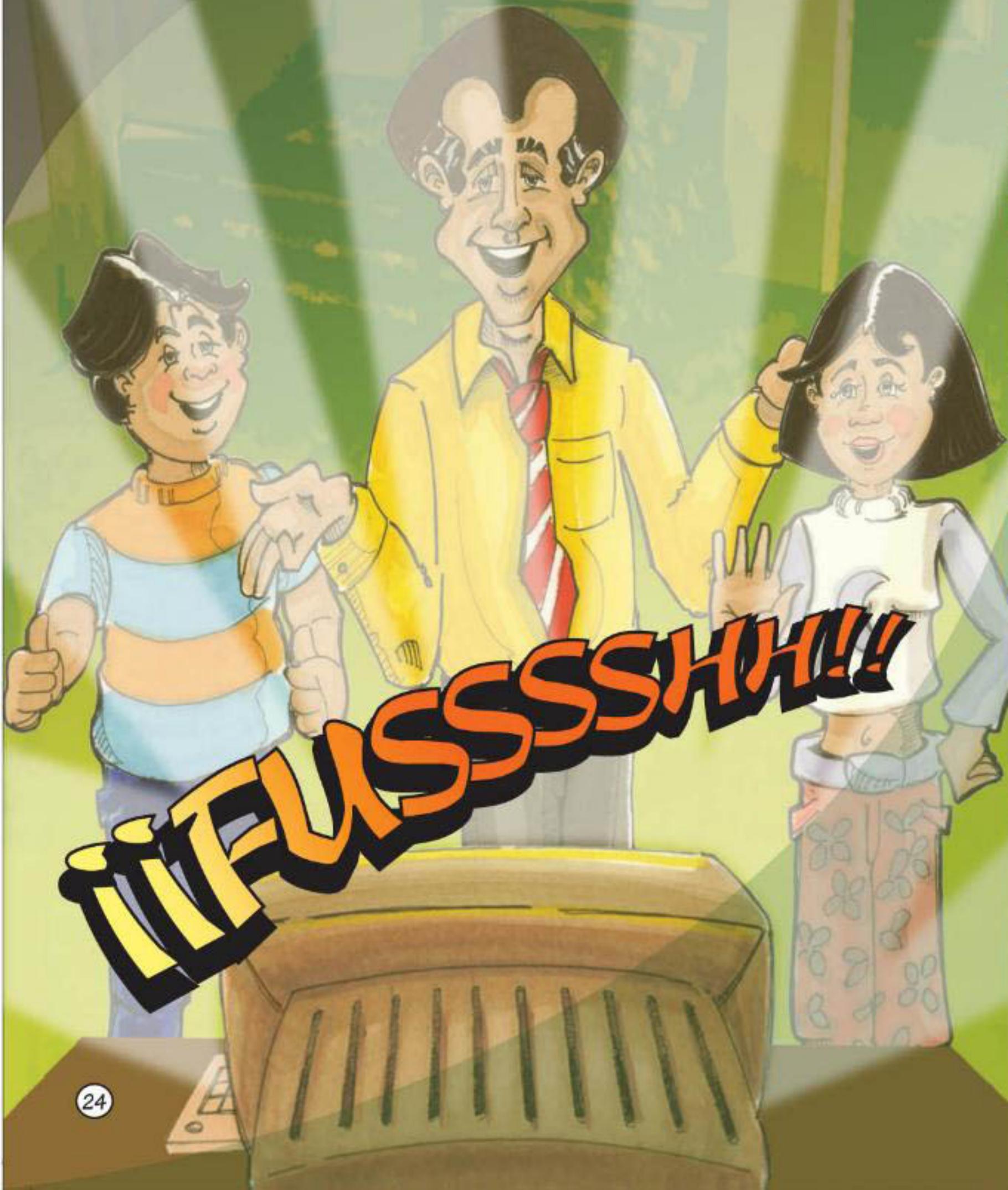
¡Sí! No tendrá que gastar en medicinas que no le sirven.



¡¡ Qué padre !! **Medicina más individualizada,
más preventiva y más predictiva para las
personas y para los grupos poblacionales...**
¡Vamos a platicarle a nuestras familias y amigos!



Después de esta aventura de aprendizaje; Ana, Luis y el profesor regresaron a casa.



GLOSARIO

Para saber más acerca de...

ADN: Abreviatura de ácido desoxirribonucleico. Es la base química de la herencia genética que coordina y dirige la función de la célula. Además, el ADN es el responsable de transmitir los caracteres biológicos de los padres a los hijos en los procesos reproductivos.

Aplicaciones del diagnóstico genético: Una vez conocida la secuencia del genoma humano e identificadas las mutaciones, será posible desarrollar herramientas biomédicas, que ayudarán a los médicos a diagnosticar en forma rutinaria la mayor parte de las enfermedades comunes.

Aplicaciones de la medicina genómica: Esta nueva rama científica dará lugar a una práctica médica más individualizada, más preventiva y más predictiva al ofrecer grandes beneficios para el cuidado de la salud, dado que permitirá identificar a los individuos con riesgo a desarrollar enfermedades comunes antes de que aparezcan los síntomas, y así evitar o retrasar sus manifestaciones, complicaciones y secuelas.

Célula: Unidad fundamental de los organismos vivos, generalmente de tamaño microscópico. Casi todas las células contienen un núcleo donde se encuentran los cromosomas.

Cromosoma: Son estructuras localizadas en el núcleo de casi todas las células, que están constituidas por ácido desoxirribonucleico (ADN) y que contiene toda la información biológica de los individuos. Los seres humanos tenemos cuarenta y seis cromosomas, 23 heredados por nuestro padre y 23 por nuestra madre. En esos cuarenta y seis cromosomas, es donde reside la información genética que determina todas las diferentes funciones de nuestras células que nos otorga nuestras características físicas.

Diagnóstico genético: Es el procedimiento que analiza e identifica variaciones genéticas en el genoma, por el cual, se puede identificar una predisposición a desarrollar y/o heredar una enfermedad genética.

Enfermedad genética: Alteración de la salud que resulta de la interacción del medio ambiente con la información contenida en los genes de cada individuo.

Farmacogenómica: Disciplina de la medicina genómica que estudia la respuesta conjunta de múltiples genes a un fármaco; es decir, la forma en que cada grupo de población y cada individuo en lo particular, responden a una medicina.

Gen: Unidad de información hereditaria, que se compone por ADN. Este material constituye la estructura de los cromosomas y es considerado como vehículo de la herencia biológica.

Genoma: Conjunto de información genética de un individuo o de una especie, contenida en los cromosomas, y que se transmite a los descendientes. Se encuentra integrado por dos filamentos, cada uno de los cuales tiene más de un metro de largo, que químicamente es conocido como ácido desoxirribonucleico o ADN, que los seres vivos recibimos de cada uno de nuestros padres.

Medicina genómica: Es la disciplina científica que se fundamenta en el conocimiento de los genes y sus propiedades. Se caracteriza por la identificación de las variaciones en el genoma humano que confieren riesgo a padecer enfermedades comunes y la interacción de estas variaciones y el medio ambiente.

Nucleótido: Son las subunidades básicas del ADN. Se representan con las letras (A) Adenina, (T) Timina, (G) Guanina, (C) Citosina y (U) Uracilo.

Portador asintomático: Individuo que posee en su genoma una mutación o variación genética, que le confiere disposición a desarrollar una enfermedad que todavía no ha presentado sus primeros síntomas.

Variación genética o SNPs (single nuclear polymorphisms): Es la modificación de un nucleótido en la cadena de ADN.



Instituto Nacional de
Medicina Genómica
MEXICO

SOPIGENOMIC

¡¡ Ayúdame a encontrar las siguientes palabras!!



- | | |
|---------------------|-----------------|
| 1.- VARIACIONES | 7.- DIAGNOSTICO |
| 2.- GENICA | 8.- GENES |
| 3.- MEDICINA | 9.- TERAPIA |
| 4.- FARMACOGENOMICA | 10.- BASES |
| 5.- TIMINA | 11.- SALUD |
| 6.- ASINTOMATICO | 12.- ADN |

L	O	P	H	A	F	B	X	N	I	M	A	D	J	K	C
Q	O	R	U	Z	P	S	I	D	E	E	N	Y	F	O	A
O	C	I	T	S	O	N	G	A	I	D	M	R	T	A	D
P	J	Q	N	E	Y	T	O	K	L	I	P	T	I	E	P
N	L	A	L	X	T	O	P	Z	I	C	F	C	Y	I	A
H	A	J	B	O	Q	X	A	P	N	I	E	R	N	L	T
U	G	V	A	R	I	A	C	I	O	N	E	S	M	L	I
G	J	X	S	C	V	I	I	M	E	A	Q	P	T	S	M
A	Z	B	E	M	T	K	M	L	Q	W	Z	T	N	R	I
J	P	A	S	I	N	T	O	M	A	T	I	C	O	T	N
I	K	L	O	P	G	W	N	E	B	J	W	M	P	H	A
T	E	U	P	Q	Z	Q	E	R	N	K	L	W	M	I	A
N	L	A	C	I	N	E	G	Y	O	C	B	M	P	U	Q
H	I	L	Ñ	S	W	K	O	B	T	O	W	A	Z	U	X
G	D	N	J	M	B	R	C	S	G	A	R	A	Y	P	A
L	P	Q	A	S	M	E	A	N	Q	E	X	A	K	D	P
D	B	M	Q	E	C	I	M	A	T	E	N	O	S	B	W
Q	X	B	N	M	T	U	R	J	B	X	C	E	I	P	Q
U	E	W	Y	C	G	Q	A	Q	D	U	L	A	S	Q	T
Q	M	Z	D	W	M	J	F	E	O	P	L	S	A	E	X

Instituto Nacional de Medicina Genómica

Periférico Sur 4124, Torre Zafiro II, 6to. Piso
 Col. Jardines del Pedregal, México, D. F. 01900, México
 Tel: +54 (55) 53 50 1900
 Fax: +52 (55) 53 50 1999
www.inmegen.gob.mx