

Mesa redonda: Impacto de los avances en el conocimiento del Genoma humano

Silvia Castillo T.⁽¹⁾, Ricardo Cruz Coke⁽²⁾, Jorge Allende R.⁽³⁾, Carlos Valenzuela Y.⁽⁴⁾, Padre Fernando Chomalí G.⁽⁵⁾

⁽¹⁾Jefe Servicio Genética,
⁽²⁾Profesor Genética
Clínica, Hospital Clínico
Universidad de Chile.

⁽³⁾Director Instituto
Ciencias Biomédicas,

⁽⁴⁾Profesor Genética
humana, Facultad de
Medicina Universidad de
Chile

⁽⁵⁾Centro de Bioética
Facultad de Medicina
Pontificia Universidad
Católica de Chile.

El Presidente Bill Clinton anuncia el término de la primera investigación del genoma humano en su totalidad.

En conjunto con el Primer Ministro británico Tony Blair que anunció que el Proyecto Internacional del Genoma Humano y la Corporación Celera Genomics habían completado la secuenciación inicial del genoma humano.

Este logro conjunto de los sectores público y privado sentaría las bases a una nueva era de medicina molecular, una era de desarrollo de nuevas vías para prevenir, diag-

nosticar, tratar y curar enfermedades.

Esta información genética nunca debiera ser usada para estigmatizar o discriminar a persona alguna.

Los avances científicos debieran incorporar siempre nuestros valores más apreciados y la privacidad de esta nueva información debiera ser protegida.

- Alteraciones en nuestros genes son responsables de enfermedades.
- Podría alertarse a pacientes en riesgo para ciertas patologías (modificar hábitos)
- Podría predecirse con mayor exactitud el curso de una enfermedad.
- Podrá realizarse un diagnóstico más preciso y asegurar el uso de un tratamiento más efectivo.
- Podrán desarrollarse nuevos tratamientos a nivel molecular.

Este anuncio representa el punto de partida de una nueva era de medicina genética.

La secuencia representa el primer paso en la decodificación completa del genoma, ya que la mayoría de los genes individuales y sus funciones específicas deben todavía ser descifrados y entendidos.

Reafirmó su apoyo para patentar descubrimientos ge-

néticos que tengan usos sustanciales y creíbles.

Desde 1997, los americanos de Norteamérica han incluido reformas legales que consideran la no discriminación genética en seguros de salud y acciones de contratación o promoción de empleos.

Encuesta telefónica TIME/CNN: 1.218 adultos americanos, 14-15 de junio, error de muestreo +2.8%

¿Piensa Ud. que la tecnología en desarrollo para mapear el genoma es moralmente incorrecta?

Sí 41% No 47%

Si Ud. Tuviera acceso a su código genético, ¿le gustaría saber a qué enfermedades está predispuesto?

Sí 61% No 35%

¿Le gustaría que lo supiera su seguro de salud?

Sí 22% No 75%

¿El gobierno?

Sí 14% No 84%

Preocupaciones

- Privacidad (si se hubiera sabido que Ronald Reagan estaba en riesgo de Alzheimer, ¿lo hubieran elegido presidente?)

- Determinismo genético: sobresimplificación de la genética, los genes interactúan entre sí y con el ambiente.

- Patentes: intereses económicos

- Modificación de la línea germinal

- Raíces humanas: el DNA de los humanos es idéntico en un 99,9% ¿Nuestras similitudes sobrepasan nuestras diferencias?

Dr. Cruz-Coke

Este es un espaldarazo al trabajo que hacemos miles de genetistas. Se está cumpliendo el centenario del redescubrimiento de las leyes de Mendel, hecho por De Vries, Tchermak, y Correns en 1900.

1. Fundadores de la genética clásica del siglo 2000. En 1900 De Vries redescubrió las leyes de Mendel; en 1902 Garrod describió genes del metabolismo humano; Weinberg las leyes del equilibrio génico;

Morgan la teoría cromosómica de la herencia; la teoría cromosómica del cáncer de Boveri y después las leyes de la genética de poblaciones de Reich y Fischer y Holgrem, y los grandes descubrimientos del mundo como la mutación artificial del gen de año 1927. Penrose, la teoría de la genética clínica, todos los conceptos clínicos de la correlación genética clínica de Penrose y Vershaw, naturalmente la teoría genética y la evolución, esos son los clásicos, estos hombres fueron los que formaron la teoría genética y que todos los genetistas desarrollan en la actividad médica. Esto es fundamental para los médicos, introducir la teoría genética en la medicina.

2. Para la genética del siglo 2000 tenemos un elemento base en los premios Nobel de genética del siglo XX. Le otorgaron el premio Nobel en 1930 a Landsteiner por el descubrimiento de los grupos sanguíneos, a Morgan por los cromosomas de la drosófila, a Miller por la mutación ocasionada por los rayos X, a Pauling en 1954 le dieron premio Nobel. Es un gran bioquímico que compitió con Watson al intentar descubrir cuál es la estructura del ADN. El descubrimiento que hizo Pauling fue que modificando un nucleótido se puede producir una enfermedad. Todos están hablando de la medicina molecular, el concepto clásico apareció con Pauling hace 50 años, después vienen todos los grandes descubrimientos conocidos, recombinación genética, modelo del ADN de Watson y Crick, control génico, Ochoa, Jacob, Monod, estructura de los virus, PCR, genes embrionarios, priones, prácticamente aquí está toda la historia resumida de los grandes descubrimientos.

3. Del punto de vista de la medicina, lo que hizo McKusick fue fundamentalmente comenzar a identificar todas las enfermedades y los genotipos mendelianos, enfermedades autosómicas dominantes y recesivas y ligadas al cromosoma X. En 1958 al comenzar la segunda mitad del siglo XX había 400 enfermedades destacadas por Vershaw, después con el trabajo fundamental de McKusick de recopilación, el

número de enfermedades y de fenotipos fue aumentando hasta prácticamente 4.000 en 1986. La contribución de McKusick fue importante, aquí comenzaron a mapearse los genes. Estos son el número de genotipos descubiertos clínicamente, pero el número de mapeo génico comenzó también a llegar, fueron ubicados los genes en los cromosomas y entonces se hizo un gran progreso.

4. Aquí en Chile, del análisis que hemos hecho hasta 1990, prácticamente el número de enfermedades genéticas detectadas y publicadas en las revistas médicas chilenas, eran como 300-400 enfermedades.

5. En Chile se ha producido un cambio completo de estructura de la morbilidad, a partir de 1950 se ha producido la caída de la mortalidad infantil y la disminución de las muertes por las enfermedades respiratorias, infecciones intestinales y desnutrición; con esto se ha producido una gran relajación de la selección natural. Naturalmente las enfermedades congénitas han aumentado relativamente y una enorme cantidad de personas entra a la población recargando a la morbilidad con una enorme cantidad de enfermedades genéticas y malformaciones que antes eran eliminadas por la selección natural. Ha cambiado completamente la situación y por consiguiente nosotros estamos enfrentados a un problema de diagnóstico de enfermedades genéticas de acuerdo con la percepción que teníamos hace tiempo.

6. ¿Qué hemos hecho aquí en Chile?. Hemos detectado las principales enfermedades genéticas conocidas. Hay 40 enfermedades clásicas que hemos detectado con sus frecuencias génicas en la población chilena. La frecuencia de estas enfermedades genéticas en la población chilena difieren de la de los otros países, hay algunas enfermedades, como la enfermedad trepanocítica, que tiene altas prevalencias en el mundo, en cierta parte de Europa, E.E.U.U. y aquí tenemos muy baja frecuencia. Se supone que todas las enfermedades genéticas tienden a caminar hacia el punto de fijación. Los defectos

que más se acercan al punto de fijación son deutan y protan que son defectos en la visión de colores. Nosotros tenemos frecuencias relativamente bajas en enfermedades recesivas, en cambio las enfermedades autosómicas dominantes y las ligadas al sexo tienen la misma frecuencia en todo el mundo. Nosotros hemos hecho nuestra labor, nuestra tarea y hemos detectado clínicamente estas enfermedades.

7. ¿Cuáles son los descubrimientos y las cosas importantes que se han descubierto hasta ahora en la genética médica? En primer lugar están las enfermedades neurodegenerativas, las enfermedades del prion, Alzheimer, Parkinson, esclerosis lateral amiotrófica, Huntington, ataxia de Friedreich y la distrofia muscular miotónica. Estas enfermedades degenerativas que nuestros maestros, el Prof. Lea Plaza, Brinck, decían que eran enfermedades que se producían probablemente por alteraciones de degeneración, por acción de la sífilis. En una serie de enfermedades no se sabía la causa, ahora sabemos la causa, todas son producidas por mutaciones, (aquí están ubicados los genes perfectamente en los cromosomas determinados y los diversos tipos de mutación. Toda enfermedad en principio tiene una base genética, que puede ser monogénica o multifactorial, por ejemplo, lo último es el Parkinson, los genes del Parkinson que solamente se han descubierto en la última década. Hay enfermedades que son familiares y genéticas. Todas tienen una base genética, el problema es mostrarlo en forma objetiva.

8. El otro gran avance es la patología, la genética del cáncer de colon, es un proceso en que la célula normal va pasando de crecimiento a etapa de adenoma y al último llega al carcinoma. Todo este proceso de cascada da variaciones anatomopatológicas que son influidas por los genes. Son los genes supresores y los oncogenes, que están ubicados en los cromosomas 5,12,18,17. El evento mutacional puede ser una delección o una activación oncogénica, es una lucha entre genes supresores y oncogenes por etapa, y esto

ya se conoce claramente y uno podría actuar a diversos niveles para frenar la llegada del cáncer de colon. La medicina genética es precisamente el aclaramiento de esta situación, es un esquema general de cómo son las cascadas de la correlación anatomoclínica con la correlación genética.

9. Por último, el aspecto del medio ambiente. No podemos echar la culpa de todo a los genes, estos interactúan con el ambiente, aquí están los agentes ambientales, los genotipos, el rasgo genético y el tumor, la radiación ionizante, el genotipo ataxia telangectasia, retinoblastoma, nevus, que produce los tumores linfoma, sarcoma, carcinoma de células basales, la radiación UV en el melanoma, y el cáncer de la piel, el humo del cigarrillo, el genotipo, la nicotina y el cáncer de pulmón, la dieta, el pólipo del colon, ciertos antígenos, los monosacáridos, la enfermedad por acumulación de glucógeno el adenoma hepático, el hierro, la hemocromatosis. Esta es una lista limitada de Mulvihill quien ha estudiado que gran parte de los cánceres son producto de la interacción entre la lucha entre los oncogenes y los genes supresores y la acción de los factores ambientales. Nosotros nos juntamos con los ecologistas, el mensaje es absolutamente claro.

10. El problema de las enfermedades multifactoriales cuyo ejemplo más clásico es la hipertensión. Para la hipertensión arterial sólo existe un modelo genético ambiental, factores genéticos, genoma humano, aquí está la predisposición genética, con los genes y los factores ambientales, factores de riesgo, el stress psicosocial, el consumo de alcohol, el consumo de sodio, y el peso corporal. A medida que estos factores aumentan, interaccionan las mutaciones genéticas y se produce un cambio de la población primitiva que pasa a la civilización. La civilización con todo el consumo, aumento del peso, el sodio, aumentan la hipertensión. En la mayoría de los hipertensos que no tienen ninguna base secundaria de alteraciones endocrinas, prácticamente se produce la hipertensión

por la interacción de factores genéticos y los factores ambientales. Las poblaciones aisladas no tienen hipertensión, cuando migran a la civilización aparece la hipertensión.

11. ¿Cuáles son los genes? En 1984 se presentó en el Congreso de Hipertensión en Buenos Aires el mapa genético de la hipertensión arterial (nosotros aportamos con un cariograma donde están, ubicados los diversos cromosomas).

12. El Genoma de la hipertensión esencial ¿Cómo se produce la hipertensión arterial?, se produce por la acción de genes que a través de los diversos factores de enzimas y hormonas (vasopresina, angiotensina) producen un aumento de la presión, aumentan el tono vascular y producen entonces vasoconstricción. En este lado, están todos los factores vasoconstrictores y a este otro lado están los genes vasodilatadores que son fundamentalmente las bradiquininas, y las prostaglandinas, aquí los canales del sodio, del calcio, etc. Entonces, ¿que han hecho los médicos para controlar la presión?. Están produciendo los fármacos (antihipertensores) que precisamente son los que bloquean los canales y entre estos factores, por ejemplo, aquí está la enzima convertidora ECA, pasa de angiotensina 1 a la angiotensina 2.

Naturalmente ahora uno lo puede bloquear y empieza a bajar la presión arterial, también puede bloquear los canales del sodio, del calcio y baja la presión, todos los hipertensores se basan en medicamentos que regulan esto. ¿Cuál es el próximo paso? Es precisamente comenzar a analizar la enzima convertidora. Existe un gen que la controla, existe en el cromosoma 17, pero ese gen recién se está estudiando y existen numerosos alelos diversos, se sabe que ciertos alelos son los que predisponen más a desarrollar el infarto y está entrando a nivel molecular. ¿Cómo entramos a nivel molecular para mejorar y perfeccionar el tratamiento en forma exacta y precisa?

13. Lo que están haciendo los bioquímicos y los

genetistas moleculares es bajar del nivel de los cromosomas, estamos descendiendo hasta llegar la secuencia de las enfermedades genéticas en las bases pares en el ADN. Todos los progresos tecnológicos de la última década, de los últimos 20 años se han basado en desarrollar los mapas físicos, los mapas de restricción y usar los clones para poder marcar y determinar todo el mapa génico. Lo que están haciendo los norteamericanos y los europeos del proyecto del Genoma Humano y Venter, es precisamente mapear cada base par de los 3.000 mil millones, mediante todos estos procedimientos. Ellos están bajando hacia la profundidades del microcosmos en la escala del 10^9 , 10^{10} , entonces ahí están las posibilidades de trabajar y detectar bien las enfermedades.

Dr. Jorge Allende

Es importante discutir los alcances del conocimiento del genoma para la medicina, específicamente para la medicina chilena. Hablemos del informe que recibieron unos días atrás de que se había completado el mapa general. Gran parte de la secuenciación del genoma me causó a mí personalmente una gran alegría, una gran emoción, porque es, digamos, un logro de la humanidad, un logro tremendo, uno de los grandes logros científicos que se han dado en la historia de la ciencia, especialmente en la ciencia biológica, tal vez el más grande de todos. Creo que al reflexionar sobre esto hay que pensar en lo que viene, porque si bien es cierto que una tarea se ha concluido (o casi concluido), lo más importante es, qué significa esto para el futuro y realmente no es una conclusión si no que es un inicio, se ha logrado tener la secuencia de bases y tenemos un detalle de toda la información genética de la raza humana, lo que es realmente espectacular. Lo que entendemos de esa información es que podemos identificar algunos pocos genes, pocos, la décima parte de todos los genes están más o menos identificados en la función que tienen,

todavía hay un 90% que tenemos que averiguar qué están haciendo en nuestro genoma y es por eso se ha hablado de que ahora se inicia la era post-genómica. La gran tarea de la era post-genómica es definir qué están haciendo estos genes, el 90% de los genes humanos cuya función no conocemos y es una mayúscula tarea que va a tomar el esfuerzo de los científicos biomédicos de las próximas décadas. Siempre cuando uno extrapola hacia adelante tiende a quedarse corto, porque el avance científico y tecnológico es tan impredecible que las cosas ocurren antes de lo que uno pensaba. Fue así con el Genoma Humano (en 1988 escribí en la página 2 del Mercurio un artículo sobre la idea que en ese momento se estaba jugando de hacer el Genoma Humano y lo fantástico que era esta idea, que en ese momento no empezaba, comenzó en 1989), realmente el proyecto se decía, la meta era para el 2005. Tenerlo completo, toda la gente decía, están locos, como va ser tan ambicioso lograrlo en el 2005 y hasta se hizo un cálculo que el laboratorio del premio Nobel que había definido la metodología de la secuenciación de DNA. Ese laboratorio que era el mejor laboratorio del mundo (Laboratorio Sanger), se demoraría 60 mil años en la secuenciación completa del genoma humano. ¿Cómo se pretendía hacerlo en 15 años? Los avances han sido tan espectaculares, que estamos terminando 5 años antes. Extrapolar hacia adelante siempre es peligroso. Pero realmente la tarea de definir las funciones de todos estos nuevos genes es extraordinariamente compleja y se está diseñando una serie de metodologías que nos llevan a soñar y ahí es muy interesante jugar con la imaginación y la inventiva de la mente humana para tratar de descifrar ese puzzle. Ya se habla muy seriamente del gran proyecto Proteoma Humano, porque si bien es cierto que tenemos el genoma, el genoma se expresa a través de proteínas, hay unos pocos mRNA que son funcionales, pero la gran mayoría de los genes se expresa por proteínas,

entonces si sabemos el genoma para saber su función tenemos que saber la función de las proteínas que están codificadas y tenemos que aislar esas proteínas y poder medirles sus actividades y de esto ha surgido entonces una nueva disciplina que es la proteómica, que estudia las proteínas y que desarrolla técnicas para tratar de tener una visión de todas las proteínas que se están expresando. Lo interesante ahí, es que el proteoma es muy diferente del genoma porque todos ustedes saben el genoma de cada uno de nosotros es uniforme. Todas nuestras células tienen el mismo genoma, sin embargo las células de la piel y las células del hígado y las células de la sangre y las células del cerebro expresan proteomas diferentes y que las hace tener esas capacidades de células especializadas. Por lo tanto, no se puede hablar del proteoma humano, se puede hablar en el sentido de la sumatoria de todas las proteínas, pero cada tejido, cada tipo celular tiene su proteoma particular, por lo tanto se multiplica mucho el problema de entender cuáles genes se están expresando en cada tejido y cuáles son las proteínas y qué función tienen esas proteínas. Ocurrió que justo cuando salió el aviso de la secuenciación del genoma estábamos en un curso internacional de dos semanas, en el cual la primera semana era la proteómica y la segunda semana era la genómica, estudiada a través de los micro-conjuntos de ADN. Estuvimos con un chileno que resulta ser el padre de la proteómica y eso no lo dice Jorge Allende, sino que la revista Nature, que es el Dr. Julio Seles, que ha hecho toda su carrera en Dinamarca, fue mi primer tesista, pero él ha desarrollado la metodología de separación de proteoma y tiene estudios completísimos de los proteoma que están expresando en diferentes tipos de cáncer, en diferentes tipos de células, por ejemplo, células de la piel con psoriasis aparecen unas nuevas proteínas cuyas funciones están relacionadas con la enfermedad. Ahí hay toda una tecnología que se está desarrollando, en que con estas electroforesis bidimensionales que

tienen miles de puntitos que son las proteínas y las técnicas que esos puntitos se pueden sacar con una máquina: meter en un espectrómetro de masas que puede definir la secuencia de esta proteína. Entonces lo que ocurre es que se está ubicando cómo bajo una condición o la otra aparecen dos sets de proteínas. Es muy importante que nos demos cuenta de un cambio paradigmático en la investigación biológica y biomédica que ocurre con el fenómeno, porque todo lo que hemos estado haciendo hasta ahora en los grandes avances de ciencia de la bioquímica, de la biología celular, de la genética molecular, ha sido aislando, haciendo preguntas ¿qué hace este gen? ¿qué hace esta proteína? El gran mandato de los bioquímicos es, purifiquen esta proteína, para saber lo que hace, bote todo el resto y veamos qué es lo que hace esta proteína, a qué factor se une o sobre cuál sustrato actúa, etc. Ha sido un enfoque absolutamente reduccionista de estas ciencias y ahora cambia el paradigma, ya la pregunta no puede ser esa, podemos preguntar ¿qué hace este gen? , pero ¿qué hace este gen en el contexto del resto del genoma? o ¿qué hace esta proteína en el contexto del resto del proteoma? Entonces ya no sirve purificar ¿porqué no contestamos las preguntas? si no que tenemos que reintroducir esta proteína que podemos estudiar, que podemos mutar, que podemos reintroducirla en la célula para ver qué pasa, con qué otras proteínas interactúa, cómo se localiza, en que organelo celular se va a colocar, cómo afecta esto la expresión de otras proteínas, etc. Hay unos cambios muy importantes en los enfoques que estamos teniendo de la investigación biológica y sin duda que esto ocurre también con la investigación médica y yo creo que los ejemplos que dio el Dr. Cruz-Coke, por ejemplo de la hipertensión, las enfermedades cardiovasculares que son enfermedades multigénicas, en que muchos genes tienen que ver con esta enfermedad, entonces está el gran problema de ver cómo la mutación, la delección de un gen afecta a

todo el conjunto. Surgen todas estas metódicas nuevas, otra metódica que se está usando bastante y que tenemos que introducir en nuestra investigación en Chile son los famosos ratones knock outs en los cuales se pueden entrar y eliminar un gen específico en un embrión de ratón, hacer que el ratón nazca y ver qué defectos causó la ausencia de este gen, es una de las maneras de hacer genómica funcional para encontrar qué hace este gen. Lo que ha causado gran sorpresa es que muchos genes importantes parecen no hacer nada mirándolo así, algunos seguramente han oído hablar del p53 que se le ha llamado el guardián del genoma que tiene que ver con la reparación del ADN que está involucrado, mutado en 70% de los tumores, la gran sorpresa que se llevaron los investigadores que mutaron el p53 lo eliminaron del ratón y el ratón nació y estaba muerto de la risa sin p53. La pregunta es ¿es cierto que el p53 no hace nada? Evidentemente que no, pero la sorpresa es que hay mecanismos compensatorios en el animal entero en el genoma que la ausencia de este gen hace que otros genes se expresen, que vienen a reemplazarlo y hay una cierta redundancia genética de posibilidades de reemplazo, eso es algo absolutamente novedoso para todos nosotros y nos dice mucho de las diferencias en los paradigmas que podríamos haber dicho que el p53 es una de las proteínas más importantes y ahora vemos que sí es importante, pero que puede ser reemplazada.

La otra gran técnica que se demostró en el curso la técnica de los microconjuntos y ahí realmente nos quedamos nosotros con la boca abierta, yo había hablado aquí en el Hospital hace un año y medio atrás sobre los microconjuntos, estaban recién apareciendo. Ahora hicimos experimentos en el curso acá con microconjuntos, uno de los profesores, el Director del Desarrollo Tecnológico del Instituto Nacional del Cáncer en E.E.U.U., el Dr. Monroe, (en su maleta trajo en aparato de 100 mil dólares que permite leerlos, así que pudimos hacer los

experimentos acá, que son los microconjuntos. En el Instituto Nacional del Cáncer hay seleccionados 5 mil genes que tienen que ver con el cáncer, todos los genes, los oncogenes, genes supresores de tumores, todos los genes que tienen que ver con la división celular están todos en una placa, hay aparatos que son muy sofisticados con robótica que parecen puntos, cada punto es el ADN de uno de estos 5 mil genes que ya se conocen y, ya tienen que ver algo con el cáncer. Entonces lo que se está haciendo es sacar el RNA del tumor, hibridarlo, marcarlo con fluorescencia, hibridarlo con esta placa y examinar cuáles de los puntos se enciende, si está fluorescente, hay una cámara que los lee y un computador que hace todo el análisis de estos y entonces podemos decir en este tumor, en este cáncer se encendieron los siguientes 200 genes en diferentes grados de intensidad y se apagaron los otros genes, además se está haciendo que (controlado por el Dr. Monroe) un chip de anticuerpos monoclonales para cada uno de las 5.000 proteínas que son producto de ese gen que tiene que ver con el cáncer porque lo que el experimento de microarrays de ADN le dice, que los genes se está expresando RNA, lo que no necesariamente significa que está expresando proteína, entonces ahora va a comparar (y muy suelto de cuerpo, dijo «vamos a hacer 5.000») monoclonales específicos para cada uno de las proteínas, la vamos a poner y entonces vamos hacer unos chips y a comparar qué pasa con el RNA, qué pasa con la proteína, esas son las metódicas que están surgiendo y que ya se están usando en una serie de laboratorios. Supimos de un grupo que vino de Bélgica, que allá se ha hecho un laboratorio que da servicio a todo el país para hacer estos estudios de microconjuntos. Lo espectacular es que hacer esto no es algo que esté fuera de las posibilidades de nuestro país hoy día (les dije que el aparato que había traído el Dr. Monroe en su maletín vale 100 mil dólares) y muchos aparatos en este Hospital y en el Instituto de

Ciencias Biomédicas que valen más de 100 mil dólares, que los hemos podido comprar porque eran importantes. Dos laboratorios de estos no valen más de medio millón de dólares enteros, sí necesitamos gente formada, gente entrenada para hacerlo, tenemos gente que con una especialización de 1 ó 2 años puede perfectamente estar trabajando a este nivel. Tenemos un proyecto de hacer un bioterio para animales transgénicos y knock outs, esto vale 1 millón de dólares, pero no serviría solamente para nosotros de la Facultad de Medicina, sino podría servir para todo el país y de hecho en Europa hicieron uno. Podría ser para toda América Latina. En Europa, cerca de Roma, tienen un laboratorio para ratones transgénicos y knock outs. Yo lo visité, dije como puede ser tan chico éste laboratorio, si ustedes tienen miles de cepas de ratones, pero claro tenemos miles de cepas de ratones, ahí están en el nitrógeno líquido, están todos los embriones, cada cepa de ratón es un tubo con embriones de esa cepa congelada que no los tiene que alimentar, que no tienen que limpiar las jaulas. Cuando alguien pide la cepa, la sacan del embrión, lo implantan y nacen los ratoncitos, es mucho más barato, mucho más fácil de hacerlo.

Yo creo que la revolución que viene con todo esto es una revolución tremenda que tenemos que como académicos de esta Facultad de Medicina, de este Hospital Universitario, tenemos que estar absolutamente conscientes y tenemos que hacer un esfuerzo importante para que en Chile no nos volvamos a quedar atrás en esto y hagamos algo en estas áreas. Tomemos las tecnologías y hagamos algo. Les puedo decir que un buen síntoma que a mí me sorprendió mucho: la semana pasada en Conicyt se recibió una llamada del Ministro Claudio Huepe, Secretario General de Gobierno, que le pedía a Conicyt que le mandara una minuta sobre el Genoma Humano y cómo estaba Chile respecto al Genoma Humano para el Consejo de Gabinete. De Conicyt me llamaron desesperados

(necesitaban para dos horas más) que le hiciera una minuta sobre esto. Yo dije estas cosas en esa minuta, aunque fue muy breve, realmente con una inversión no fuera de lo común, si fuera que nosotros nos metiéramos en la carrera espacial, realmente, aunque parece que va a ir un astronauta chileno con la NASA.

Esto está absolutamente dentro de nuestras posibilidades y si no lo hacemos, el precio que vamos a pagar en atraso, en quedarnos absolutamente dependientes intelectualmente en esta área va a ser tremendo, así que es muy bueno que conversemos de esto, que hablemos a gente que está en el área clínica, a gente que está en el área básica y que demos una batalla para que podamos hacer algún trabajo con estas nuevas tecnologías en Chile.

Padre Chomalí

Agradecimientos por haber sido invitado a la mesa redonda, quiero decir algo desde mi ámbito de competencia, la Bioética.

Todo lo que tiene que ver con la búsqueda de la verdad es un bien y no hace más que demostrar la genialidad del ser humano y en ese sentido el proyecto del Genoma Humano sí se sitúa en la perspectiva de conocernos mejor, obviamente que hay que valorarlo positivamente. Quizás el problema está en volver a repensar el estatuto de la ciencia de tal forma de no caer en reduccionismos antropológicos, es decir, de reducir la antropología, el estudio acerca del hombre a la biología, en ese sentido el proyecto genoma humano da buenos resultados respecto de cómo funciona un aspecto del ser humano que puede ser una gran contribución al ser humano considerado integralmente, y en ese sentido me parece muy positivo que nos juntemos aquí a reflexionar sobre este tema y la iglesia lo aprueba positivamente. Ahora, el problema está en que en la época moderna existe una cierta tendencia a buscar el conocimiento, no tanto para admirar y contemplar cuanto más bien para aumentar el poder sobre las cosas y en ese sentido hay

que ser muy cuidadoso de que este conocimiento acerca de un aspecto del ser humano se convierta en una fuente de poder y de injustas discriminación, porque en definitiva el trabajo del hombre, que es un aspecto importante de su especificidad, podría volverse en contra del hombre. Sin embargo, hay que alentar positivamente las grandes posibilidades que abren este campo en el ámbito de la mejoría de enfermedades hasta ahora desconocidas, y el hombre siempre ha deseado vivir mejor, pero sin embargo hay que tener mucho cuidado de asimilar, por ejemplo, una mejor calidad de vida con la felicidad.

Al hombre le ayuda por cierto, pero no puede aprehenderlo en su globalidad. Por otra parte, este proyecto de genoma humano nos invita hacer una profunda reflexión respecto del cuerpo humano y el cuerpo humano obviamente que no puede reducirse a la comprensión en cuanto a un conjunto de células ya que es mucho más que eso, es la manifestación de la persona.

Juan Pablo II en un discurso a la Academia Pontificia para la vida dice que la profundización antropológica lleva a reconocer que en virtud de la unidad sustancial del cuerpo con el espíritu, el genoma humano no sólo tiene un significado biológico, también es portador de una dignidad antropológica, cuyo fundamento decide en el alma espiritual que lo penetra y lo vivifica, y en ese sentido no es lícito realizar ninguna intervención sobre el genoma que no se oriente al bien de la persona entendida como unidad de cuerpo y espíritu, así como tampoco es lícito discriminar a los seres humanos basándose en posibles defectos genéticos descubiertos antes o después del nacimiento.

Lo que he tratado de decir con estas breves palabras de tal forma de entrar en un diálogo, es que la ciencia nos ayuda a descubrir el cómo funcionan las cosas en este caso el gen, pero sin embargo está muy lejos de responder la pregunta respecto de quién es el

ser humano y en ese sentido la biología, la genética deben seguir su camino pero al mismo tiempo debe haber una reflexión antropológica tanto filosófica como teológica, que aporte su parte al conocimiento.