



11 de agosto de 2004

**EDICIÓN IMPRESA - Colaboraciones**

## ¿HACIA UNA MEDICINA INDIVIDUALIZADA?

por CÉSAR NOMBELA. Catedrático de la Universidad Complutense/

LA muerte de Sir Francis Crick se produce un año después del cincuentenario de la «doble hélice», un modelo que explica las propiedades de la compleja molécula portadora de la herencia en todos los seres vivos, el ADN. El impacto de esta propuesta científica, formulada en el trabajo original no sin cierta timidez, no sólo ha dominado la escena en el desarrollo de las Ciencias de la Vida, sino que ha impulsado de manera espectacular ese desarrollo. Todo ello debido a los paradigmas fundamentales de la Biología que descansan en la densidad conceptual que el modelo conlleva.

Con Crick desaparece uno de los pioneros que dieron el salto desde el mundo de la Física al de los seres vivos, para abordar la explicación de los fenómenos biológicos desde las propias leyes de la naturaleza, no como un mundo aparte sometido a leyes distintas. Los cincuenta años transcurridos bajo el impulso de la doble hélice suponen un período esplendoroso del desarrollo científico, fundamentalmente por el avance logrado a la hora de establecer un conocimiento de valor general. En la mente de otros grandes científicos, que como Severo Ochoa trabajaron con éxito en parte de esta última cincuentena, estuvo siempre la búsqueda de modelos experimentales que permitieran obtener respuestas de valor general. Ahí están con ello un sin fin de logros, que van desde el código de los aminoácidos, que permite explicar la estructura de las proteínas en función de los genes que las codifican, hasta otras pautas generales de organización del ADN, en genes codificantes, regiones regulatorias, etc.

La base molecular de la vida ha podido ponerse en relación con otros aspectos fundamentales como es la organización celular o la evolución de los seres vivos. La síntesis neodarwinista, de Dobzhansky, Mayr y Simpson, aportaba un importante abordaje conceptual para entender los fenómenos evolutivos a la luz de la genética y la biología molecular.

Sin embargo, con ese sustrato común a los organismos vivos, en cuyo estudio se han alcanzado resultados tan brillantes, llegamos a la conclusión de que la vida es, sobre todo, diversidad. Con unos esquemas sencillos de organización -cuatro bases para el ADN, veinte aminoácidos para las proteínas- han surgido millones de especies biológicas, basadas en una notable variedad genética y diversidad de funciones. La novedad de los fenómenos biológicos está en que el comportamiento físico-químico de los componentes de los seres vivos se integra en diversos niveles de complejidad cuyo abordaje es objeto de la enorme variedad de estudios en las Ciencias de la Vida que ocupa a más de la mitad de los investigadores que en el mundo son.

Una de las facetas fundamentales que emerge de los actuales estudios biológicos -los que permiten la gran escala en el conocimiento de los genes y las proteínas- es precisamente el hecho de que la diversidad biológica se materializa en cada individuo dentro de cada especie. Y si esto es así, en general, se materializa claramente en la especie humana y tiene consecuencias de notable valor práctico. En estos momentos, en que los investigadores se afanan en trasladar a la práctica médica el fruto de tantos y tan destacados hallazgos científicos, es importante que precisemos el alcance que puede tener la Medicina individualizada.

¿Hasta qué punto está justificado pensar que llegará un momento en que la prevención y la terapia de

enfermedades humanas estén basadas en datos de la individualidad genética de cada persona? Es mucho el camino que hay que andar antes de que esta pregunta tenga una respuesta inequívoca. Pero no cabe duda de que las metas conquistadas permiten ya alguna valoración. Incluso antes de que se conociera el conjunto del genoma humano, se disponía de la secuencia de muchos genes humanos. El patrón general de la especie se materializa en formas concretas en cada persona -polimorfismos genéticos- cuyo conocimiento nos da una primera información de cual es la variedad. Correlacionar esa diversidad genética con la propensión a contraer enfermedad es un difícil reto que hoy se aborda estudiando la diversidad genética en grandes poblaciones, ya sea en general o personalizándolo en familias concretas en las que se pueda asociar con precisión al padecimiento de determinadas patologías. Igualmente importante es asociar la individualidad genética con la respuesta a los fármacos empleados en la terapéutica, que puede ser muy distinta en cada individuo.

A pesar de las dificultades de hacer esa predicción, sí conviene que tengamos en cuenta que la Medicina individualizada, de la que se habla como basada en el perfil genético de cada cual, no puede entenderse de manera literal. Y ello porque cada vez se asienta con más claridad la idea de que nuestro ser biológico va más allá de la materialidad de nuestros genes. Los polimorfismos que integran nuestra dotación genética actúan -se expresan- en función de un ambiente que les afecta en el conjunto del que forman parte. Podremos en función de su estudio perfilar mejor las pautas de prevención de enfermedades. Podremos igualmente definir mejor los fármacos aplicables a personas concretas en determinadas patologías. De hecho ya ocurre así, por ejemplo en el caso de tratamientos antitumorales. Pero el progreso hacia una Medicina Genómica no puede entenderse como el llegar a una situación en la que los datos genéticos individuales arrojen todas las respuestas y pautas de aplicación.

El desarrollo de la consciencia, el atributo esencial de la especie humana, fue la temática que abordó Crick tras muchos años de trabajo con organismos elementales y sus moléculas básicas. Encontramos aquí un ejemplo claro de lo impredecible de la individualidad de cada ser humano, en el que la determinación genética se ha poner en relación con las complejidades ambientales.

Un viejo aforismo muy establecido en la práctica médica indicaba que no hay enfermedades sino enfermos. Hoy lo podemos materializar con más claridad gracias al nuevo conocimiento, al conocer el alcance de la individualidad genética y las posibles aplicaciones dentro de la Medicina hacia la que vamos. Profundizar en esta faceta de la realidad biológica de la especie nos permitirá lograr desarrollos que tengan repercusiones positivas para la calidad de vida de las personas. Claro que ese progreso sólo será tal si se pone al servicio del hombre y se logra que alcance a todos. En definitiva, el nuevo conocimiento sobre la Biología humana y las bases de la individualidad biológica, representa un nuevo matiz para profundizar en esa pregunta que llevamos dentro, qué somos y qué sentido podemos dar a nuestra vida.