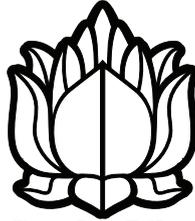


Cátedra Libre India Siglo XXI



Entrevistas



**Cátedra Libre
India Siglo XXI**

ENTREVISTA REALIZADA POR

Divya Gandhi

The Hindu

19 de febrero de 2017

Dr. Mary-Claire King
Genetista estadounidense

Tomado de:

<http://www.thehindu.com/sci-tech/health/this-is-an-opportunity-for-indian-scientists-to-adopt-new-technologies/article17330387.ece>

Traducido por Milagros Peña Vielma



Centro de Estudios de África y Asia
"José Manuel Briceno Monzillo"

Centro de Estudios de África y Asia
"José Manuel Briceno Monzillo"
Avenida Principal Hoyada de Milla, Casa N° 02-76
Mérida, Estado Mérida - Venezuela
Código Postal: 5101
Telefax: (0058) 0274 - 2401885

Entrevista a Mary-Claire King¹

Genetista estadounidense

*“Una oportunidad para que los científicos indios
adopten nuevas tecnologías”*

Decenas de miles de mujeres en EE. UU. se examinan cada año para verificar el “gen del cáncer de mama” BRCA1. Usted ha afirmado que las mujeres de más de 30 años deberían someterse a pruebas para verificar el gen. ¿Qué les recomendaría a las personas de la India, donde el cáncer de mama es la forma principal de cáncer entre las mujeres y donde la prueba genética es muy costosa: de 25.000 rupias a 60.000 rupias?

Esa es una pregunta central en este tema. Mi recomendación es que se lleven a cabo pruebas genéticas para aquellas mujeres que son diagnosticadas recientemente con cáncer de mama o de ovarios. De ahí que si detectamos una mutación después que la persona ya tiene cáncer, entonces se pierde la oportunidad de prevenirlo. Pero si por el contrario, si realizamos pruebas a las mujeres que acaban de ser diagnosticadas, desde luego tendremos la oportunidad de orientarlas en su tratamiento. Existen tratamientos especiales para el cáncer de mama y de ovario que se han desarrollado producto de la acción biológica de BRCA1 y BRCA2. De igual forma, si una mujer que es diagnosticada con cáncer de mama conoce que tiene una mutación BRCA1, sus hijas y hermanas pueden utilizar esa información, pues ellas también corren el riesgo de desarrollar una mutación de un 50-50%. Si ellas saben que son portadoras de la mutación, pueden estar libres de cáncer pero deben estar bajo un control estricto o hacerse cirugías preventivas para reducir el riesgo.

¹ En abril del año 1975, los resultados de investigación de una genetista de 29 años abarcó en mayor medida la portada de Science, para un mejor conocimiento de la evolución: esta genetista descubrió que las secuencias de ADN de chimpancés y de humanos son idénticas en un 99%. Actualmente Mary-Claire King es profesora de Ciencias del Genoma de la Universidad de Washington y es mejor conocida por otro descubrimiento importante: que el cáncer de mama puede ser hereditario, siendo esta una enfermedad que ha quitado la vida de más de 500.000 mujeres alrededor del mundo cada año. Mary-Claire King identificó el gen BRCA1, el cual al mutar conduce al riesgo de cáncer de mama en un 80% y de ovario en un 50%. En una entrevista a Divya Gandhi en Chennai, lugar donde Mary-Claire King ofrecerá su primera conferencia de las que conducirá en cuatro ciudades como parte del proyecto Cell Press-TNQ India Distinguished Lectureship Series, la profesora King nos habla de varios aspectos como del camino que le falta por recorrer a India, donde el cáncer de mama es la forma principal de cáncer entre las mujeres; ella también nos habla del compromiso de la revisión del gen para enfrentar algunas enfermedades congénitas, la necesidad de crear un entorno favorable para las mujeres científicas y sobre su último trabajo basado en los orígenes genéticos de la esquizofrenia.

Se entiende muy bien su punto de los altos costos de las pruebas genéticas. Sin embargo, hoy en día gracias al empleo de la tecnología en Estados Unidos y en muchas otras partes del mundo, se pueden efectuar pruebas menos costosas de hasta 15.000 rupias para examinar todos los genes. Este es el momento en el cual el desarrollo tecnológico y la investigación traslacional pueden trabajar en conjunto como un paso a dos en ballet. De hecho, esta es una buena oportunidad para que los científicos indios emprendan la adopción de nuevas tecnologías. India cuenta con la capacidad intelectual y científica pero no ha habido una orientación adecuada hacia las nuevas tecnologías.

El martes, la Academia Nacional de Ciencias de Estados Unidos (NAS por sus siglas en inglés) respaldó la revisión germinal (la cual está creando cambios en los genes que pueden ser hereditarios para las nuevas generaciones), para minimizar el riesgo de la enfermedad hereditaria en los niños. ¿Qué tan importante resulta esta aplicación en la mutación de BRCA1 y otras enfermedades del genoma?

La declaración de la Academia Nacional, que es una declaración internacional, es muy equilibrada. Cuál edición del genoma es la que nos permite diseñar una nueva tecnología médica. Los contextos en los cuales podemos recurrir para la revisión del gen son muchos. Pienso que primero se debería aplicar en enfermedades congénitas para niños que nacieron con el gen y para aquellas personas que posiblemente sean portadoras de la alteración de un gen, de tal forma que se proceda a un desarrollo normal. Con respecto al cáncer de mama y de ovario, tengo esperanzas de que las nuevas generaciones cuenten con los métodos clínicos necesarios para tratar estas enfermedades en lugar de acudir a la revisión del gen.

Semanas después de que la actriz Angelina Jolie anunció que se sometería a una mastectomía preventiva cuando supo que era portadora de una mutación BRCA1, se produjo un aumento sorprendente del 64% en pruebas genéticas entre las mujeres de EE. UU. Curiosamente que eso no lo convierte en un crecimiento notable en las cirugías. ¿Cómo explica usted esa contradicción?

Las personas comprendieron el mensaje que Angelina Jolie trataba de transmitir sobre la importancia de ser examinado. En el caso de Angelina, ella descubrió que padecía de una terrible mutación pero

tomó una decisión muy sabia. La mayoría de las mujeres que se hicieron pruebas no tuvieron mutaciones del gen BRCA1 o BRCA2 o en ninguno de sus genes hermanos. Pero para aquellas personas que si presentaron, es importante que estén conscientes de ello y que por lo menos se realicen un control médico muy estricto. Evidentemente Angelina Jolie tenía antecedentes familiares de su madre y su tía, quienes habían padecido de cáncer, pues estas mutaciones pueden ser hereditarias de padres o madres y la mitad de las mujeres que las llevan en sus genes no poseen ningún antecedente familiar que les adviertan de ello.

El resultado de estas pruebas adicionales fue que muy pocas mujeres probaron tener alguna mutación en el gen BRCA1 o en el BRCA2, lo cual es una buena noticia. Por el contrario, aquellas mujeres que se hicieron la prueba y tuvieron una mutación, fueron alertadas de las medidas preventivas, que van desde incrementar el control a la extirpación de los ovarios y las trompas de Falopio, como lo que hizo Angelina Jolie, que se practicó una mastectomía preventiva.

El punto principal que quiero expresar es que saber es poder y segundo, que nuestros genes no van a cambiar si lo ignoramos.

Hoy en día, conocemos a partir de su investigación desarrollada décadas atrás que las secuencias genéticas de chimpancés y humanos son idénticas en un 99%. ¿Resultó una propuesta polémica cuando se publicó en 1975?

Sin duda alguna este fue un tema muy polémico, en especial para aquellas personas que no creían en la evolución. En el mundo científico creo que fue menos controversial de lo que esperaba, porque el resultado en el contexto de realización fue que nosotros y los chimpancés somos diferentes en términos de anatomía y en la forma de vida. En el ámbito de secuencias de proteínas, nosotros y los chimpancés somos iguales en un 99%. Este es el nivel de identidad que veríamos en dos especies del campo de ratones, especies hermanas de ratones que son idénticas de alguna otra forma. A diferencia de la relación cercana de estas especies, nosotros y los chimpancés somos completamente diferentes en el largo de los huesos, en el comportamiento, entre otros. En consecuencia, esto me llevó a la pregunta: ¿Cuáles son los fundamentos que explican estos dos diferentes tipos de evolución? Cómo es que la evolución de proteínas ha procedido en esta forma regular y tenemos esta gran similitud pero que a su vez refleja nuestra diferencias de los chimpancés desde hace 5-6 millo-

nes de años, y todavía existen tales disparidades en otras vías evolutivas que son trasladadas a la forma de vida. En 1975 nosotros solo planteamos un argumento porque para ese tiempo no contábamos con la tecnología, la propuesta consistió en que las diferencias radicales en los modos de vida se fundamenta por la regulación de genes, que es cuando los genes se activan o desactivan durante el desarrollo pero no en lo que en realidad es el gen.

En los últimos años, ha sido increíble observar que hemos sido reivindicados en el nivel de secuencias de proteínas y también en las diferencias entre humanos y chimpancés en el conjunto de reordenamientos del gen.

Las profesiones de mujeres científicas están delimitadas notablemente, un fenómeno del que usted nos ha hablado. Una estimación señala que las mujeres conforman el 30% de los doctorales en ciencia en India, por lo tanto, su participación en la facultad de ciencia es solo del 12%. ¿Cuáles podrían ser algunos de los puntos de cambio en este aspecto?

En muchos lugares, —pongo a mi país entre ellos, y sospecho que esto también suceda con India—, se observa el entusiasmo de muchachas jóvenes por ingresar al campo de la ciencia y de las matemáticas que en generaciones atrás no se notaba. Sin embargo, el único aspecto que ninguno de nosotros puede cambiar es el biológico: el tiempo en que un individuo tarda para completar una formación avanzada y en desarrollar su independencia científica, coincide exactamente con el tiempo en que una persona tendrá sus hijos. En otras palabras, propiciar a que la mujer tenga su familia y se convierta en una científica independiente es el asunto más difícil de alcanzar en el mundo. Para ello, nosotros necesitamos de estructuras que posibiliten ambos roles de la mujer para que de esta manera se desenvuelvan con mayor éxito. Un contexto en el cual esté disponible la atención infantil, que la mujer disfrute del permiso de maternidad y que cuando retome sus actividades no pierda su posición competitiva.

Cuéntenos un poco sobre su investigación actual de los orígenes genéticos de la esquizofrenia. ¿Qué esperas encontrar que podría traducirse en intervención de la misma manera que lo hizo el descubrimiento BRCA1?

Comencé a estudiar la esquizofrenia desde hace diez años. Mis amigos psiquiatras me comentaron algunos de los rasgos que presentaban los familiares de sus pacientes. Sabemos muy bien que la esquizofrenia es una enfermedad familiar, pero en la mayoría de los pacientes de mis amigos

con esquizofrenia no tuvieron ningún antecedente familiar de esta enfermedad. Asimismo, una cantidad de las enfermedades mentales como es el caso del autismo y la esquizofrenia, ocurren con mayor frecuencia en niños que nacen de padres mayores. Este fenómeno se conoce como “el efecto de la edad paterna”. Otra observación histórica está en que el acontecimiento de la esquizofrenia ha incrementado debido a la hambruna materna. Existen dos eventos históricos en los cuales este fenómeno se ha documentado rigurosamente. Uno ocurrió después del “invierno del hambre holandés” a finales de la II Guerra Mundial y otro con la hambruna de China a finales de los años 1950 y a principios de 1960.

Una hipótesis sobre estos incrementos en la incidencia de esquizofrenia indica que con la hambruna, el útero adquiere niveles mucho más bajos de micronutrientes, como el ácido fólico, el cual es esencial para la reparación del ADN. Si en el ambiente intrauterino, el ADN no se repara, entonces las mutaciones sobreviven. Todas estas observaciones me llevaron a explicar que la esquizofrenia ocurre debido a las nuevas mutaciones.

Esperamos que, en un futuro cercano, sea posible utilizar el conocimiento del gen disfuncional en un paciente común con esquizofrenia para que de esta forma se le indique el tratamiento más conveniente para el paciente, una vez más, con precisión médica. Cuando los médicos tratan a sus pacientes, es difícil conocer con precisión que tratamiento será el indicado para ellos. Algunos medicamentos funcionarían para unos pacientes mientras que para otros no. No se puede diagnosticar con precisión en base a los síntomas, pero quizás si de acuerdo con los genes.