
EDITORIAL

Interdisciplinariedad y transdisciplinariedad en la genética médica

Nayade Pereira Roche.¹

La genética clínica como especialidad médica en nuestro país, es relativamente joven. Muy joven si se compara con la pediatría, por solo citar un ejemplo. La genética médica o la genética humana en general, como ciencia del estudio de todos los aspectos relacionados con los genes humanos, más allá de su relación con las enfermedades y su manejo; ha experimentado un desarrollo exponencial en el mundo en los últimos 20 años.

¿A qué se puede atribuir ese desarrollo vertiginoso? La respuesta quizás sea común: al desarrollo tecnológico alcanzado, sobre todo por parte de las superpotencias, a la cantidad de dinero que se destina por ellas para mantener y aumentar ese nivel tecnológico. El uso de la tecnología ha permitido identificar nuevos genes y su expresión, su vínculo en determinadas enfermedades, la relación entre ellos, hacer búsquedas en el genoma, identificar variaciones que provoquen diversas susceptibilidades, interpretar rechazo o sensibilidad a medicamentos, entre otras muchas. Además, ha permitido una mejor delineación clínica de síndromes y enfermedades genéticas al aumentar la precisión y sensibilidad en la identificación de los endofenotipos.

Por otro lado, se encuentran aspectos éticos de gran importancia, pues el desarrollo tecnológico avanza con más rapidez que el intelecto humano para interpretar sus resultados. Además, el hecho de que un individuo posea una variación genética que le brinde susceptibilidad de padecer determinada enfermedad, no es suficiente para desarrollarla.¹

El desarrollo de las denominadas tecnologías “ómicas”, como la genómica, la transcriptómica, la proteómica, la metagenómica, la metatranscriptómica, la metabolómica, la farmacogenómica, y sus aplicaciones en la medicina y la biología; constituyen un nuevo reto para los profesionales de la salud en la interpretación de la información que se deriva de su aplicación.^{2,3}

El aporte de estas tecnologías y de la bioinformática ha contribuido a generar nuevas investigaciones a partir de las interrogantes que genera el conocimiento. El aporte de la bioinformática al desarrollo de la genética médica es invaluable. La informatización de registros y bases de datos permite una gestión más rápida y confiable de su información, a la vez que garantiza la colaboración e intercambio entre investigadores cuando no es utilizada con fines lucrativos.⁴

La Genética se ha nutrido de otras especialidades de las ciencias médicas y de las ciencias biológicas, físicas, químicas, sociales, psicológicas. Algunas especialidades han emergido de estas alianzas. De esta forma surgen la Citogenética, la Genética molecular, la Genética Bioquímica, la Genética Poblacional, entre otras; cada una se involucra de acuerdo a sus propios conceptos y métodos de investigación. En estos aspectos radica la interdisciplinariedad en las ciencias, en la existencia de puntos de contacto entre varias disciplinas, con participantes de diversas procedencias que contribuyen, desde la diversidad de su formación, a alcanzar objetivos comunes a todas las disciplinas involucradas.⁵

¹ Médico especialista de Primer y Segundo Grado en Bioquímica. Profesor asistente e investigador agregado. Centro Nacional de Genética Médica. La Habana. Cuba. Email: nayade.pereira@infomed.sld.cu.

Otro concepto que es utilizado, en ocasiones indistintamente, es el de transdisciplinariedad, que nos guía hacia una comprensión del mundo desde la unidad del conocimiento. Existe transdisciplinariedad cuando se produce una completa integración teórica y práctica, cuando se genera nueva información acerca de la realidad de determinados fenómenos, a partir de la confrontación entre las disciplinas relacionadas entre sí de forma directa.^{5,6}

Destacamos aquí la relación de la Genética y la Inmunología, dos especialidades en creciente desarrollo, que se imbrican de forma directa en la interpretación, manejo y hasta manipulación de eventos fisiológicos humanos y sus alteraciones conducentes a enfermedades. Baste describir la existencia de alteraciones inmunológicas asociadas a enfermedades genéticas o la propia base genética de la respuesta inmunológica. Al estudiar o describir el cáncer, en cualquiera de sus variantes y localizaciones, es imprescindible el abordaje de aspectos genéticos e inmunológicos.

No es suficiente la tecnología cuando detrás de ella no se encuentra el hombre que la genera, la interpreta y la utiliza de forma racional, oportuna y consciente. Ningún equipo sofisticado o técnica de última generación puede suplantar al médico y al método clínico.⁷

En el presente número de la Revista Cubana de Genética Comunitaria se presentan diversos artículos en los que se aprecia la interrelación entre las diferentes ramas del conocimiento puestas en función de la genética médica, por lo que se aplican los conceptos de interdisciplinariedad y transdisciplinariedad.

En un primer artículo de revisión se exponen aspectos relacionados con las variantes estructurales del genoma humano abordadas desde la visión de la citogenética convencional y molecular. En el segundo se aborda la microcefalia como signo común en enfermedades que cursan con inestabilidad cromosómica de origen genético o infeccioso. El lector podrá encontrar las presentaciones de dos casos clínicos con síndrome Weaver y un caso de inmunodeficiencia variable común. La diversidad de temáticas de los artículos originales reafirma lo planteado. Se presenta un sistema informático para la gestión y procesamiento de bases de datos genéticos, un artículo que describe las manifestaciones inmunológicas en pacientes con una enfermedad genética, una técnica de biología molecular para el estudio de la infertilidad masculina idiopática y el estudio clínico-social de familias con ceguera monogénica en una localidad de la República de Angola, fruto del trabajo de colaboración de nuestros médicos en otros países.

Ponemos a consideración del lector estos aspectos, recordando que los problemas que existen en el mundo actual son de alta complejidad, para lo cual se demandan mayores esfuerzos y el desarrollo de todas las potencialidades del conocimiento y el intelecto humano.

Dra. Nayade Pereira Roche



Referencias bibliográficas

1. Carl Mitcham. De la tecnología a la ética: experiencias del siglo veinte, posibilidades del siglo veintiuno. Rev. iberoam. cienc. tecnol. soc. 2005; 2(5).
2. Cecilia Quiroga. Las tecnologías «ómicas»: situación actual y desafíos futuros. Rev Argent Microbiol. 2016; 48(4):265-266
3. Orlando Serrano Barrera, Jenny Hernández Betancourt. Sitio web para diseminar contenidos y recursos sobre las aplicaciones clínicas de las tecnologías ómicas. Educación Médica Superior. 2017; 31(1).

4. Orlando R. Serrano Barrera. *Bioinformática: una brecha en la formación en el Sistema Nacional de Salud. Educación Médica Superior*, 2012; 26(1).
5. Pérez Matos NE, JA, Setián Quesada E. *La interdisciplinariedad y la transdisciplinariedad en las ciencias. Una mirada a la teoría bibliológico-informativa. Acimed*. 2008;18(4).
6. Fidel Martínez Álvarez, Eloy Ortiz Hernández, Ania González Mora. *Hacia una Epistemología de la Transdisciplinariedad. Rev Hum Med*. 2007; 7(2).
7. Estela Morales Peralta. *La anamnesis y el examen físico en el estudio genético clínico de las sorderas hereditarias. Rev Cubana Pediatr*. 2004; 76(2)