

Los mil mundos de la Genética: entrevista al Dr. Víctor Penchaszadeh

| ¹ Ana Mines Cuenya |

¹ Instituto de Investigaciones Gino Germani, Universidad de Buenos Aires. Buenos Aires, Argentina (anamines@gmail.com).
ORCID: 0000-0001-7491-4698

Recibido: 17/12/2018
Revisado: 08/07/2019
Aprobado: 25/07/2019

DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-73312019290401>

Introducción

La entrevista que se presenta a continuación plantea una serie de dimensiones sobre el campo de la genética médica en la actualidad, especialmente en Argentina. Las características y transformaciones que tienen como protagonista a la genética médica, sobre las cuales ahondaremos a lo largo de esta conversación, tienen lugar en un conexto sumamente complejo.¹

Las últimas décadas han sido tiempos marcados por el profuso e inquietante despegue de un orden que distintos/as autores/as llaman “biotecnológico” (DIGILIO, 2011; ESPOSITO, 2011; HARAWAY, 2004; ROSE, 2012 entre otros), orden que puso sobre la mesa la necesidad de producir nuevos enfoques y herramientas analíticas que nos ayuden a seguir el rastro y a entender sus singularidades: la política, la vida, la salud y la enfermedad suponen dimensiones que difícilmente puedan ser entendidas de manera separada. Lo tecnológico las atraviesa y enmaraña, haciendo de ellas, todas juntas, un rasgo gravitante en la configuración de nuestras ontologías vitales en el mundo occidental contemporáneo a escala global.

Los desarrollos en el ámbito de la genética guardan un papel protagónico en lo recién esbozado. Tomando los aportes de Rose (2012), la vida humana ha pasado a ser comprendida en una escala molecular. Es en ese nivel que es posible anatomizar

y alterar los procesos vitales mediante técnicas desarrolladas por la ingeniería la vida. En esa escala parecería que no hay nada místico, “nada que no pueda entenderse respecto de la vitalidad” (p. 27). Ese nivel, no caben dudas, refiere de manera general a los genes y su funcionamiento.

Tal como señala Haraway (2004), los desarrollos de la genética nos han provisto de mapas con los cuales cartografiar nuestras existencias. La “cartografía genética” supone un tipo de “corporización” singular. Es decir, implica la producción corporalidades, así como la reconfiguración de los campos de la salud y la enfermedad *en* las interacciones entre agentes humanos y no humanos, considerando entre los no-humanos a aquellos agentes hechos por humanos (como las maquinarias y utensilios que se utilizan en los laboratorios), así como aquellos que acontecen independientemente de la manufactura humana (como las bacterias). Los procesos de corporización son profundamente contingentes, físicos, semióticos, trópicos, históricos, internacionales; “involucra a instituciones, narrativas, estructuras legales, trabajo humano diferenciado por el poder, prácticas técnicas, aparatos analíticos y mucho más” (2004, p. 168). Los cuerpos provistos de una naturaleza inescindiblemente semiótica y tecnológica, así como los procesos de salud y enfermedad, son resultados situados de estas complejas interacciones.

El campo de la genética, sus desarrollos y sus efectos resultan cada vez más insoslayables a la hora de indagar en los modos en los que constituimos y nos relacionamos con nuestros cuerpos, así como con la vida. En la entrevista que sigue a continuación, vamos a discurrir por los vínculos entre la genética, la medicina y la salud en Argentina de la mano de un referente en el campo, me refiero al Dr. Víctor Penchaszadeh. A lo largo de la entrevista se analizarán los modos en los que la genética se configura como campo específico dentro de la medicina, especialmente bajo el techo de la Pediatría; sus relaciones con el sector salud tanto público como privado a nivel nacional, especialmente en torno a la implementación del llamado “diagnóstico prenatal”. Se reflexionará también sobre las potencialidades preventivas de las prácticas en genética médica, el rol de los Estados en su implementación, así como las limitaciones asociadas a las políticas de producción y comercialización impulsadas por las corporaciones biotecnofarmacéuticas. Un aspecto que recorre a la entrevista de manera transversal se vincula con la insistencia del entrevistado de hacer del campo de la genética y sus posibilidades, un asunto propio de la política y la bioética. Como veremos, no serán pocos los ejemplos nos confrontan con el carácter

ambivalente de los desarrollos en tecnológicos en este campo: los ya mencionados diagnósticos prenatales, la implementación del llamado asesoramiento genético, la disponibilidad de tratamientos para enfermedades genéticas, especialmente el inquietante desarrollo de una técnica que se ha dado a conocer bajo el nombre de edición genética CRISPR-Cas9. A lo largo de la entrevista, Penchaszadeh acerca a quienes nos tenemos un vínculo asiduo con el ejercicio de la genética médica, información respecto a esta disciplina, abriendo de manera generosa una puerta para conocer estos procesos desde su complejidad y carácter paradójico.

Presentación del Dr. Víctor Penchaszadeh

Médico, científico, sanitarista, bioeticista. Como suele suceder con las personas que no ciñen su quehacer a las fronteras de una especialidad, Víctor Penchaszadeh no es alguien fácil de presentar. Como médico pediatra especializado en genética, dedicó parte de su trabajo a la atención clínica. Como científico, su quehacer estuvo atravesado por la pasión que suscitan la investigación, el desarrollo y la aplicación de la ciencia y la tecnología. Como sanitarista y especialista en Salud Pública fue asesor en políticas públicas relacionadas a la salud y equidad en Argentina y otros países. Como especialista en Bioética y Derechos Humanos, su quehacer profesional se ha comprometido con la justicia social y la equidad, así como con los aspectos problemáticos de la investigación y aplicación de las tecnologías biomédicas, aunque también con sus potencialidades.

Penchaszadeh estudió medicina en la Universidad de Buenos Aires, Argentina. Hizo su residencia en Pediatría en la segunda mitad de los '60 en esa misma ciudad. Sus años universitarios y de formación como especialista estuvieron envueltos en un clima político sumamente tenso a causa de los golpes de estado que generaron regímenes militares represivos. Por aquellos años, el campo de la pediatría estaba atravesado por prolíferas discusiones políticas sobre el rol que debía ocupar la especialidad en y para la sociedad. En simultáneo, comenzaban a llegar los ecos, apasionantes y temerarios, de un campo que se desarrollaba en otros países, especialmente en EE.UU.: la Genética médica. Terminada su residencia, en el '68 Víctor partió rumbo a la Universidad Johns Hopkins en EE.UU. para hacer una maestría en Genética Médica y Salud Pública. Volvió a la Argentina en el '71 intentando incorporar las novedades de la Genética en el ejercicio de la Pediatría,

pero este acogimiento no sucedió de inmediato. Se avecinaba la Dictadura Militar de 1976 y con ella años de mucha turbulencia. En 1975, después de ser víctima de un intento de secuestro por parte de la Triple A,² Penchaszadeh tuvo que exiliarse. Vivió fuera de Argentina durante más de tres décadas.

Durante su exilio, Penchaszadeh se radicó primero en Venezuela. Allí, realizó parte de su trabajo en la Universidad Central. Luego partió rumbo a EE.UU., epicentro de las vibraciones generadas por los avances en el campo de Genética humana, cuyo corolario fue, durante la década de los '90, el Proyecto Genoma Humano. En EE.UU. consiguió llevar adelante una profusa experiencia clínica y una extendida actividad internacional, enfocada principalmente en América Latina.

A fines de los '80, Penchaszadeh fue actor fundamental en la conformación del equipo que, impulsado por Chicha Chorobik de Mariani y Estela de Carlotto de Abuelas de Plaza de Mayo, elaboró el “índice de abuelidad”, marcador que permitió identificar a nietos y nietas apropiados durante la última Dictadura Militar en Argentina. Asimismo, asesoró a Abuelas de Plaza de Mayo en el funcionamiento del Banco Nacional de Datos Genéticos.³ También fue miembro del Panel de Expertos en Genética Humana de la Organización Mundial de la Salud y presidente de la Red Latinoamericana y del Caribe de Bioética/UNESCO.

Penchaszadeh regresó de manera definitiva a la Argentina en 2007, donde fue consultor de la Organización Panamericana de la salud en Genética y Salud Pública, miembro de la Comisión Salud Investiga del Ministerio de Salud de la Nación y profesor del Departamento de Ciencias de la Salud de la Universidad Nacional de La Matanza. También compiló el libro *Genética y derechos humanos: encuentros y desencuentros*, publicado por la editorial Paidós en 2012. Actualmente dirige la Especialización en Genética, Derechos Humanos y Sociedad dictada en la Universidad Nacional de Tres de Febrero.

Entrevista

Ana Mines (AM): *¿Cómo fue el proceso de conformación del campo de la Genética médica en Argentina?*

Víctor Penchaszadeh (VP): La conformación del campo de la Genética médica en Argentina ha seguido, con retrasos propios de los países periféricos, los desarrollos científico-tecnológicos que se produjeron en los países desarrollados. También estuvo

marcado por el contexto de los conflictos políticos, sociales y económicos en el que estos desarrollos fueron aterrizando.

En la primera mitad de la década de los 70, los genetistas médicos se contaban con los dedos de una mano, y estaban nucleados en dos centros principales. Por un lado, el Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, que era entonces el único centro que atendía consultas de genética clínica en sus servicios de Neurología, Endocrinología y Genética, y al que se derivaban las demandas de diagnósticos de niños con cuadros clínicos “raros”, poco frecuentes o de causa desconocida. En general, las consultas eran de familias con niños afectados por patologías complejas, retrasos de crecimiento y desarrollo mental, en muchos de los cuales se terminaba demostrándose una causa genética. El desafío estaba dado por el importante déficit tecnológico que padecíamos. Los equipos de laboratorio del Hospital eran bastante reducidos y en los demás hospitales (generales de agudos) no había servicios de Genética. Por otro lado, en 1969 el Ministerio de Salud de la Nación⁴ creó el Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM), con el objetivo de desarrollar la genética médica poblacional y comenzar a registrar los nacimientos con anomalías congénitas. Entre 1970 y 1975 la genética médica se desarrolló bajo la dirección de médicos que habían ido a formarse en genética en el exterior, entre ellos Eduardo Castilla, que fue el primer director del CENAGEM y que desarrolló la genética médica poblacional, y el que habla, que desarrolló la genética clínica en el Hospital de Niños. Nuestro desafío principal era la adecuación de esta disciplina a las necesidades de la salud colectiva, sin perder de vista las otras prioridades en salud pública. Lamentablemente ambos grupos fuimos afectados por el crecimiento de la violencia política y eventualmente debimos salir del país poco antes del golpe de estado de 1976. Durante la dictadura cívico-militar casi no hubo crecimiento de la genética en el país. Las residencias en genética clínica, citogenética y genética bioquímica creadas en el Hospital de Niños de Buenos Aires y en el CENAGEM para médicos, biólogos y bioquímicos que querían especializarse en Genética, quedaron en estado de “hibernación”. Esos fueron los lugares donde se formaron gran parte de los y las genetistas médicos que existen actualmente en Argentina, aún cuando la genética molecular era incipiente.

Luego del retorno de la democracia, hubo gran desarrollo de la carrera de Biología en la Universidad de Buenos Aires y de la Genética como subcampo dentro de ella. La Biología molecular, subespecialidad que se desarrolló posteriormente, fue un instrumento que permitió avanzar en el conocimiento del genoma. Con los años,

quienes investigaban los problemas de salud relacionados con la genética empezaron a ser más biólogos o bioquímicos que médicos, generándose así una relación estrecha entre esos campos profesionales. Esto en parte sigue así hasta la actualidad.

Ya con la vuelta de la democracia, hay que señalar también el trabajo en genética que se llevaba a cabo en el Hospital de Pediatría Pedro Elizalde. Otro hito muy importante fue la creación del Hospital Nacional de Pediatría Garrahan en 1987. El Garrahan se nutrió de los mejores profesionales de todas las áreas pediátricas, incluyendo la Genética. Fue y sigue siendo el lugar de rotación para los residentes de genética clínica del CENAGEM. Actualmente, es el hospital de medicina infantil de más alta complejidad del país y de referencia para toda la región.

AM: *¿Cómo fue el diálogo entre la genética médica que se desarrollaba en el ámbito público con el ámbito privado?*

VP: En todos esos años el desarrollo privado fue marginal. No había ni desarrollo laboratorial ni las ofertas para pruebas de ADN que hay en la actualidad. La genética no era redituable en términos económicos. Pero con los años, con los desarrollos tecnológicos que fueron llegando y la habilidad de emprendimiento comercial de algunos profesionales, el campo privado fue cobrando forma. Fue creciendo principalmente con la práctica del diagnóstico prenatal, estudio que se volvió un gran negocio.

AM: *¿En qué consistía el diagnóstico prenatal que se realizaba a mediados de los '90 y qué se diagnosticaba a través de él?*

VP: El diagnóstico genético prenatal es el procedimiento por el cual se hace un diagnóstico de enfermedad en el feto, para lo cual es necesario analizar células fetales. Las enfermedades genéticas son de dos tipos: 1)- las llamadas “enfermedades génicas”, en las que el defecto está en un gen principal, son hereditarias, se conocen por lo menos 5.000 y son generalmente poco frecuentes (ejemplos son la fibrosis quística del páncreas, la fenilcetonuria, la hemofilia, la distrofia muscular); 2)- las “anomalías cromosómicas”, en las que sobra o falta material cromosómico (como en el síndrome de Down o trisomía 21), no son hereditarias sino que ocurren por accidentes en las divisiones celulares que dan origen al óvulo o al espermatozoide, y son relativamente frecuentes (1 de cada 200 bebés nace con alguna anomalía cromosómica). Lo primero que fue posible diagnosticar en el feto fueron las

anomalías cromosómicas, por medio del análisis citogenético,⁵ que requería obtener células fetales del líquido amniótico, obtenidas por punción del saco amniótico (amniocentesis⁶) entre las 14 y las 18 semanas de gestación.

AM: Hablemos primero del diagnóstico prenatal citogenético...

VP: Se diagnosticaban anomalías cromosómicas en el feto, siendo la más frecuente entre ellas el síndrome de Down o trisomía 21, que a su vez está relacionado con la edad materna, o sea, a mayor edad materna, mayor probabilidad de ocurrencia. En general, (aunque con variaciones según el país) se define por edad materna “avanzada” a los 35 años o más, en cuyo caso la probabilidad de que el feto presente trisomía 21 es superior a 1 en 200. En estos casos se ofrece la posibilidad del diagnóstico prenatal. Aunque, generalmente, llega primero la demanda de las y los pacientes que buscan evitar tener un hijo o hija con alguna anomalía cromosómica que pueda producirle, por ejemplo, retraso cognitivo. Esta práctica se difundió mucho en Argentina los '90 entre las clases medias y altas, en las cuales se transformó en una moda, una moda compleja y problemática, por cierto.

Ahora bien, el diagnóstico prenatal citogenético fue evolucionando con los avances tecnológicos. No sólo se mejoró la visualización de los cromosomas y sus distintos tipos de anomalías, sino que el advenimiento de la biopsia coriónica⁷ para obtener células fetales permitió adelantar el procedimiento a las 10 semanas de gestación. Además, progresivamente, la oferta de diagnóstico citogenético prenatal dejó de basarse solamente en la edad materna avanzada. En efecto, se descubrió que cuando un embarazo cursa con un feto con trisomía 21 y algunas otras anomalías cromosómicas, ciertos marcadores bioquímicos en la sangre materna provenientes del feto, suelen tener, pero no siempre, un patrón diferente al normal. Por otro lado, se descubrió que los fetos con trisomía 21 poseen características ecográficas peculiares, incluyendo mayor “translucencia nucal” (signo ecográfico que indica acumulación de edema en la nuca), huesos de la nariz mal formados y fémur más corto, así como ocasionalmente cardiopatías congénitas. La conjunción de la medición de marcadores bioquímicos en sangre materna, los marcadores ecográficos fetales mencionados y la edad materna configuraron un indicador de riesgo de trisomía 21, que podía establecerse antes que terminara el primer trimestre de gestación, y que dio en llamarse “pesquisa prenatal no invasiva” de trisomía 21 y algunas otras anomalías cromosómicas. A partir de entonces, es parte de la práctica

de la atención prenatal, resaltando que siempre debe ser voluntaria y debe contar con asesoramiento genético previo. Asimismo, es necesario tener en cuenta que la pesquisa prenatal no es diagnóstica: sólo establece una cifra de probabilidad de trisomía fetal. Cuando esa probabilidad es mayor a 1 en 200, se ofrece a la paciente el procedimiento diagnóstico por amniocentesis o biopsia coriónica.

AM: Y actualmente, ¿en qué consiste y cómo se hace el diagnóstico prenatal citogenético?

VP: La primera pregunta a responder es: ¿cuál es la probabilidad de que este embarazo curse con trisomía en el feto? Eso se determina por la pesquisa prenatal que ya expliqué. Cuando la probabilidad supera 1 en 200 se ofrece a la paciente el procedimiento diagnóstico. Todo esto, a su vez, fue acompañado del desarrollo de *softwares* que establecen las probabilidades, basadas en los resultados de la translucencia nuchal, de los marcadores bioquímicos y la edad materna. Ahora bien, ¿cuál es la cifra o probabilidad normal? Esa cifra de normalidad no existe, nunca podrá expresarse en un número porque esto no es cuestión de normalidad o anormalidad. Cualquier divisoria de la probabilidad en “baja”, “alta”, etc. sería arbitraria, pues lo que es “alto” para alguien, puede ser “bajo” para otra persona. Cuando decimos “a partir de acá le llamamos ‘normales’ y a partir de acá lo llamamos ‘anormal’” estamos haciendo algo completamente arbitrario. Igual de arbitrario es el criterio de la edad materna avanzada: 35 años. ¿Por qué 35 y no 36 o 34? Es más, este es un criterio que se modifica según los países. Por ejemplo, en Holanda eran 37 años, en Cuba 40, en EE.UU. 35. No hay ninguna base científica trascendental para denominar una edad como “avanzada”.

Lo cierto es que la paciente recibe un informe donde consta la probabilidad de trisomía 21 (y de trisomías 13 y 18). Es una pésima práctica hablar de pesquisa “positiva” o “negativa”. Lo que importa es la cifra de probabilidad, pues en base a ella, en función de lo que esa probabilidad le signifique, es que la paciente tomará la decisión del paso siguiente, que es el diagnóstico de certeza, por amniocentesis o por biopsia coriónica. Dado que los procedimientos diagnósticos sí son invasivos, es importante señalar la relevancia de asesoramiento genético no directivo para ayudar a las parejas a tomar decisiones autónomas.

Otra cosa que quisiera señalar es el impacto que ha tenido la pesquisa prenatal citogenética. Al ser relativamente económica, no tener riesgos y ser corporalmente

no invasiva, tiene mucha demanda. Y esta demanda no está atada a la edad de las pacientes. De hecho, gran parte de las mujeres embarazadas deciden hacerse este estudio. Es más, me animaría a decir que la oferta de pesquisa prenatal se transformó en una práctica obstétrica de rutina, aunque debe ser siempre voluntaria y nunca impuesta.

AM: ¿A qué se denomina “enfermedades génicas”?

VP: Nuestro genoma posee 22 mil genes, y todos ellos pueden sufrir mutaciones o defectos que se traducen en enfermedades, que se denominan “génicas”, en las que un gen particular tiene un defecto por el cual no produce la proteína necesaria, lo cual determina la enfermedad. Estos defectos en los genes se llaman “mutaciones”, son poco frecuentes y por lo general son hereditarias, aunque pueden ocurrir como mutaciones nuevas, que no están presentes en los padres. La Genética médica ha estado estudiando estas enfermedades desde la década de los '60 y '70 hasta el presente, cada vez con más tecnologías. Los diagnósticos actuales se hacen por la clínica y la genética molecular que analiza el ADN del posible gen involucrado. Una vez hecho el diagnóstico se debe tratar al paciente. Cada vez se dispone de más tratamientos para estas enfermedades.

La existencia de una de estas enfermedades en un niño indica que lo heredó de la madre o el padre afectado (si es dominante), o que ambos progenitores tienen una versión del gen defectuoso coexistente con un gen sano (enfermedades recesivas), lo que los hace portadores sanos. En estos casos existe un riesgo de recurrencia de la enfermedad en futuros hijos y la genética se ocupa del asesoramiento genético y eventualmente del diagnóstico genético prenatal para evitar tener hijos afectados adicionales. En las enfermedades génicas, a diferencia de las anomalías cromosómicas que comenté antes, el diagnóstico prenatal se hace también en células fetales obtenidas del líquido amniótico o por biopsia coriónica, pero analizando el ADN afectado. Ya desde hace un tiempo, estos diagnósticos genéticos también se pueden hacer en el embrión fecundado por fertilización asistida antes de la implantación del embrión en el útero. Eso se llama “diagnóstico pre-implantatorio”.

Con esto quiero decir que lo que sabemos de las enfermedades genéticas, en general, se relaciona con los desarrollos tecnológicos. Hace unos años se desarrolló una nueva tecnología de análisis genético que es la secuenciación masiva del “exoma” (el exoma es el conjunto de secuencias de ADN codificante que están en

los genes) por la cual un sólo análisis investiga los 22 mil genes. Esta técnica es muy compleja, requiere aparatología muy cara, y experticia bioinformática para interpretar los resultados. Sólo se recurre a ella en casos muy raros frente a los que existe una sospecha concreta. Lo que pasa concretamente con las enfermedades genéticas en la población se relaciona con las desigualdades en el acceso. Entonces cuando hablamos de enfermedades relacionadas a los genes, las posibilidades diagnósticas, así como los tratamientos, es necesario hablar de la desigualdad en el acceso a los desarrollos tecnológicos.

AM: Y los servicios públicos de salud en Argentina, ¿cómo se fueron transformando frente al crecimiento, las novedades y la diversificación de la Genética médica?

VP: No creo que el desarrollo de la Genética haya transformado mucho los servicios de salud en general. Los servicios establecidos por especialidades clínicas han sabido incorporar los conocimientos de la Genética en sus especialidades médicas. En menor medida hay servicios de Genética médica propiamente dichos. En la Ciudad de Buenos Aires hay centros públicos de excelencia que abordan cuestiones genéticas. Por ejemplo, hay centros oncológicos que trabajan muy bien la genética oncológica, estoy pensando específicamente en el Instituto de Oncología Roffo dependiente de la Universidad de Buenos Aires y algunos centros privados. O sea, la Genética como especialidad no tiene el control del campo genético en la medicina. El control lo tienen generalmente las especialidades que atienden las patologías que tienen componentes genéticos: el neumólogo para el cáncer de pulmón o los neurólogos para patología neurológica o los especialistas en mamas que generalmente son los cirujanos u oncólogos especializados en cirugía oncológica, que son los que atienden los casos de cáncer de mama, cáncer que se ha demostrado que tiene alguna incidencia genética.

Ahora, si hablamos de los servicios específicos de Genética médica hay que decir que los que hay en el país no alcanzan siquiera para cubrir toda la patología genética en la edad pediátrica. En esto quizás sea una excepción la Ciudad de Buenos Aires, en la que igualmente no hay mucho más de 5 o 6 servicios que tengan un área de Genética con la complejidad necesaria y adecuada para brindar asesoramiento y estudios genéticos. Sin duda, el Hospital de Pediatría Garrahan es el más completo. Estos servicios se ubican en su mayoría junto a los servicios de Pediatría.

AM: ¿Esta disponibilidad limitada de los servicios de Genética tuvo algún impacto en el crecimiento del sector privado?

VP: Creo que no. Argentina es un país periférico, sin mucho perfeccionamiento en este campo ni en las tecnologías que su desarrollo requiere. O sea, aquí no hay laboratorios para hacer análisis genéticos de todas las patologías que hoy pueden analizarse, ni en el sector público ni en el privado. Lo que sí hay son los llamados “puntos de venta” que son como pequeñas sucursales de laboratorios multinacionales. Allí se ofrece asesoramiento genético y se hacen extracciones de muestras de sangre, de ADN o lo que fuera, que se envían al exterior para su análisis. En el país, se hacen pruebas para una docena de trastornos genéticos. El diagnóstico de la mayoría los restantes, se manda afuera.

En EE.UU. es diferente porque el sector privado tiene mucho peso. Por ejemplo, el sector privado estuvo a la par del sector público en la secuenciación del genoma humano, investigación íntimamente ligada a los intereses de la industria privada. Con el tiempo están viniendo los desarrollos de fármacos basados en la genómica y los nuevos tratamientos para enfermedades genéticas. Lo que se ha desarrollado mucho es el reemplazo enzimático, o sea, cuando por un defecto en un gen, un paciente tiene déficit en la producción de una enzima. Hay por lo menos 200 enfermedades que se deben a deficiencias enzimáticas genéticas y algunas de ellas, más o menos 10, pueden tratarse porque algún laboratorio ya sintetizó y produce la enzima. En general son tratamientos muy caros, pueden costar entre 200.000 y 1 millón de dólares por año. La existencia de estos tratamientos desnuda la gran brecha que hay en la capacidad de acceso a las tecnologías genéticas en la población, asunto que es un problema a nivel mundial y que en EE.UU. moviliza todo un andamiaje judicial.

AM: ¿La Genética médica y sus desarrollos biotecnológicos podrían tener un potencial pensando en términos de prevención?

VP: Si, por supuesto. La Genética nació enfocada en la prevención, especialmente la prevención basada en opciones reproductivas. Su auge, como dijimos antes, estuvo muy relacionado con la posibilidad de hacer diagnósticos prenatales. Todo lo que es reproductivo puede ser abordado desde el punto de vista preventivo y desde la Salud Pública. Pero claro, depende mucho del país, de factores religiosos, de las regulaciones en torno a la interrupción de embarazos afectados por patologías fetales, etc.

En Cuba, por ejemplo, la Genética se desarrolló gracias al diagnóstico prenatal. Desde su inicio su enfoque estuvo centrado en la Salud Pública, todo lo que se hace en este campo está financiado por el Estado. Otro ejemplo son los países de la cuenca del Mediterráneo que tienen alta prevalencia de una enfermedad génica que se llama talasemia o anemia del Mediterráneo. Alrededor del 10% de la población es portadora sana del gen, de hecho, es la mutación genética más frecuente del mundo. La única manera de actuar sobre la propagación del gen es con un enfoque de Salud Pública y de Derechos Humanos. Porque las medidas sanitarias de este tipo, que atañen al proceso de reproducción humana tienen necesariamente que ser voluntarias, no pueden ser impuestas. Sino estaríamos hablando de políticas eugenésicas.

La talasemia es una enfermedad fatal, para hacerse una idea, en el mejor de los escenarios y disponiendo de toda la atención médica disponible, el promedio de vida está alrededor de los 30 años. Ahora bien, ¿cómo hacer una política preventiva? Esto ya depende de las políticas de salud y los sistemas de salud. En algunos países (como Italia, Grecia, Irán) los programas de prevención tienen un único componente obligatorio: si una pareja desea contraer matrimonio debe hacerse el examen para determinar si es o no portadora sana de talasemia, de lo contrario no puede obtener la licencia de matrimonio. Eso es lo único que te exige el Estado. Nadie te impide juntarte con quien quieras, tener hijos con quien quieras, pero si vos querés una licencia matrimonial, tenés que presentar el certificado de que te hiciste el análisis. Y eso no va seguido de ninguna otra obligatoriedad, pero sí va seguido de oferta de servicios, por ejemplo, asesoramiento genético cuando se decide tener hijos. Ese asesoramiento no es prescriptivo. Se da información y se responden las preguntas que trae quien consulta. También se ofrece la posibilidad de realizarse un diagnóstico prenatal, también en forma voluntaria.

Irán es otro buen ejemplo en políticas de prevención. Es un país confesional del islamismo, de los más fundamentalistas, en el cual la interrupción del embarazo está prohibida y, sin embargo, desde hace como 20 años, la jerarquía eclesiástica que dirige el país promueve el acceso a servicios de genética y da la alternativa de interrupción de embarazo para los casos de talasemia. Así bajaron la frecuencia de nacimientos de talasemia en un 90%. Irán es un país donde la salud pública está totalmente socializada y financiada por el Estado.

Existe un tratamiento para la talasemia, pero no es eficaz y muy caro. Ese es otro factor de peso en cualquier programa de Salud Pública: la relación entre el

costo y el beneficio de cualquier acción. Los salubristas rehúyen a las intervenciones que cuestan demasiado y tienen poco beneficio, porque la torta no alcanza. Y eso se ve mucho con las enfermedades poco frecuentes para las que se desarrollan tratamientos carísimos.

AM: ¿En qué consiste el asesoramiento genético?

VP: El asesoramiento genético es un proceso de comunicación entre un paciente o pareja que consulta sobre los riesgos de padecer o transmitir una enfermedad genética y un asesor genético. Este último analiza la historia familiar y clínica y los estudios genéticos específicos en pos de establecer esos riesgos. Los médicos y médicas genetistas estamos acostumbrados a estar con los pacientes por largo rato, pues una sesión de asesoramiento genético no dura menos de una hora y generalmente hay que seguirla otra vez. Para llevar adelante un asesoramiento hay que estar capacitado en genética y en habilidades clínicas, o sea, hay que saber escuchar y conversar con el paciente, atender a sus preocupaciones y tener en cuenta su contexto psicosocial. En algunos países, el asesoramiento genético pueden practicarlo no sólo médicos genetistas sino también enfermeros o incluso biólogos entrenados en esta disciplina. En los países desarrollados, el tiempo del médico es muy caro. Por ello, desde hace por lo menos 30 años, en EE.UU. y en Europa, los asesores genéticos no son médicos. En rigor de verdad, para hacer un buen asesoramiento genético no es necesario ser médico. Pueden hacerlo otros tipos de profesionales con entrenamiento en Genética clínica. Pero acá en la Argentina todavía existe una especie de monopolio del médico. En Brasil también, de hecho, allí han definido el asesoramiento genético como un procedimiento médico.

Quisiera señalar otra cosa sobre esto. El asesoramiento genético no es una consejería. El asesoramiento debe centrarse en la facilitación de herramientas para que las personas pueden tomar sus propias decisiones y no en aconsejar sobre el curso de acción que la persona debiera seguir. La idea es que cada uno o cada una pueda decidir por su cuenta, autónomamente, según sus posibilidades, creencias, deseos.

AM: ¿Cómo es un análisis genético?

VP: Hasta no hace mucho, hacer un análisis genético significaba analizar un gen. Si no encontrabas nada en ese gen, analizabas otro y otro y otro. Siempre un gen por vez. Esto cambió con el desarrollo tecnológico que agilizó el análisis genético

mediante el uso de paneles de genes, los llamados “arrays”.⁸ Éstos están contenidos en “chips” que tienen unos 100 o 200 huequitos que ya tienen preestablecidas las secuencias de los genes de interés que se pretenden diagnosticar. Sobre eso se agrega el ADN de estudio. Así se pueden analizar cientos de 100 genes a la vez. Eso ha revolucionado los análisis genéticos.

Otro salto en los análisis genéticos fue, en los '90, todo lo que implicó la secuenciación del genoma humano. Se analizó toda la longitud del ADN, desde la A hasta la Z, y se determinó la secuencia de los 3000 millones de nucleótidos que tiene. Eso nos llevó a conocer que solamente el 2% de esa longitud está conformada por genes que codifican proteínas y que por lo tanto tienen interés médico. Actualmente a nadie se le ocurre secuenciar todo el ADN, no sólo porque gran parte no codifica proteínas sino porque el ADN sigue representando una enorme fuente de incertidumbres. Aún hay muchísimas cosas que no sabemos interpretar.

En la actualidad, y con indicaciones muy estrictas y precisas, sólo se secuencian lo que tiene finalidad médica. A eso se lo llama secuenciación de exoma, que, como dije antes está compuesto por los segmentos codificantes del ADN. En EE.UU., hacer una secuenciación de exoma es algo relativamente habitual, les resulta barato y está automatizado. Y es un modo mucho más eficaz de analizar los genes que empezar a buscar un gen en un pajar. De ahí surgen las bases de datos con las que se comparan las secuencias de un paciente con diagnóstico incierto. Si se presume una enfermedad genética rara se secuencian todo el exoma y se lo pone en una base de datos. Hoy en día hay bases de datos para diversos grupos de patologías: para enfermedades neurológicas, para enfermedades metabólicas, para síndromes malformativos, para condiciones con déficit cognitivo, etc.

Que yo sepa en Argentina hay dos centros que hacen secuenciación de exoma, uno en la ciudad de Rosario y otro en la Facultad de Ciencias Exactas de la Universidad de Buenos Aires. La secuenciación de exoma es un campo hegemonizado por biólogos y bioinformáticos, en general los médicos sabemos poco de esto.

AM: Pareciera que es más fácil acceder al diagnóstico de una enfermedad genética que a su tratamiento...

VP: Depende mucho de la política de salud. Un ejemplo para pensar en eso es lo que pasó en Brasil cuando apareció el tratamiento para la enfermedad de Gaucher. Ésta es una enfermedad recesiva, causada por la insuficiencia de una enzima que

participa en la eliminación de un tipo de lípido. La falta de la enzima que la degrada genera una acumulación de esos lípidos en el hígado, a veces en el cerebro, en los huesos, etc. Hace por lo menos 20 años que un laboratorio de EE.UU. fabrica la enzima en forma recombinante. En Brasil, por razones que no vienen al caso, la enfermedad de Gaucher es relativamente frecuente, creo que hay como 500 casos registrados. Cuando salió el tratamiento comenzaron las demandas para que el Estado de Brasil lo garantice. Cabe señalar que estas demandas suelen estar fogueadas por abogados que los propios laboratorios patrocinan. En Brasil hubo controversia, se discutía si el gasto se justificaba o no. El valor del tratamiento por persona era alrededor de 100 mil dólares por año de por vida. Finalmente, el Estado negoció con el laboratorio y consiguió una rebaja sustancial del precio. El acceso a este tipo de tratamiento tiene que estar mediado e incluso financiado por los Estados. De otra forma es muy difícil, diría imposible, cubrir esas cifras.

En relación con las terapias génicas hay una novedad que está dando la nota. Se basa en algo llamado edición genómica o CRISPR cas 9. El cas es el nombre de una enzima y el CRISPR tiene que ver con un segmento de ADN particular.⁹ Esto ya tiene unos 5 o 6 años. Esta técnica fue descubierta por bacteriólogos mientras estudiaban los mecanismos de defensa de algunas bacterias. Se encontraron con que en el laboratorio se pueden sintetizar secuencias de ADN que pueden corresponderse con, es decir, que se complementen, con una secuencia de ADN específica. En biología molecular decir que las bases de un ADN son complementarias con las bases de otro ADN supone que pueden acoplarse. Entonces, si nosotros conocemos las mutaciones que existen para una gran parte de las enfermedades monogénicas, ¿por qué no diseñar una secuencia de ADN que permita acoplar, desechar, remover esa mutación y reemplazarla por una base normal?

AM: *Una edición propiamente dicha, como la lógica de la edición de texto...*

VP: Igual que el Word *processor*. Esa es la analogía. La edición genética está haciendo furor. Por supuesto hay peleas enormes por las patentes.

Se dice que la edición genética sacará a la terapia génica del gran pozo en el que estuvo durante 20, 25 años. Su implementación parece ser bastante sencilla, aunque eso no quiere decir que vaya a ser barata. Según lo que leí y lo que escuché en las reuniones internacionales en las que se habló de esto, es tan simple que puede hacerse en el cuarto de una casa.

AM: *¿Por dónde pasan las discusiones éticas o bioéticas en relación con esta tecnología?*

VP: La discusión ética pasa principalmente por dos lados. Uno es el tema de la inequidad. Esta terapia seguramente estará sólo al alcance de quienes puedan pagarla. El otro aspecto ético tiene que ver con la posibilidad de que esa misma modificación genética se haga no sólo en células somáticas sino en las germinales o en embriones. Hacerlo en células somáticas sería, por ejemplo, para curar enfermedades génicas como la talasemia. Ahí se podría hacer una edición genética a células hematopoyéticas. Hay distintas variantes de la técnica. Se pueden sacar células y hacerles el tratamiento *in vitro* y después reinyectarlas o hacerlas directamente *in vivo*. Cuando hablamos de células somáticas estamos refiriéndonos a células que se quedan y se van a la tumba con uno. En contraposición, lo germinal es aquello que se transmite a la generación siguiente.

Un tema bioético álgido sería la edición genética en células germinales o directamente en los embriones. No hay ningún impedimento técnico para hacer edición genética en un embrión, de hecho, ya se ha hecho. En otros países, no en los nuestros, se puede experimentar con embriones humanos. En EE.UU., se puede hacer siempre y cuando no sea con fondos públicos. En Inglaterra y en China está permitido experimentar con embriones hasta los 14 días post concepción con la condición de que no se implante ese embrión en un útero. Pero se ha hecho: el 26 de noviembre de 2018 el científico chino He Jiankui en Shezuan reveló ante una audiencia atónica que había hecho edición genética a dos embriones producto de fertilización *in vitro*, modificándoles un gen normal, para hacer al organismo más resistente al virus de VIH. Los implantó en el útero de la gestante y nacieron dos mellizas con esos genes “editados”. Este experimento violó todas las normas existentes, incluyendo la evaluación ética del experimento por un comité independiente, el estudio riguroso de posibles riesgos y beneficios del procedimiento, el consentimiento informado de los sujetos de experimentación (en ese caso, de los progenitores) y muchos más. Esta revelación hizo que la comunidad científica internacional cayera en la cuenta que no basta con tener normas éticas para este tipo de experimentos, sino que deben haber regulaciones y prohibiciones estatales para impedir que se violen los Derechos Humanos de los sujetos de experimentación.

AM: *Víctor, frente a estos mundos que abre la Genética, ¿cómo diferenciar entre variabilidad genética y diversidad biológica y lo patológico?*

VP: Bueno, eso lo determina la sociedad, no existen parámetros *a priori*. Depende de la cultura y de los valores éticos y religiosos de la sociedad y sus individuos. Yo practiqué el diagnóstico prenatal en EE.UU. durante muchos años y a veces me horrorizada frente a personas que querían interrumpir un embarazo porque la ecografía mostraba un feto con fisura de labio. Frente a eso yo intentaba explicar que la fisura de labio es algo que se trata muy sencillamente, pero en general sentía las decisiones no se revertían. Este tipo de decisiones nos enfrentan a problemas sociales muy complejos, los que siempre, en última instancia, dependen de una decisión individual.

Con este asunto de la edición genética hay muchas reuniones y grupos internacionales que están estableciendo criterios para su uso responsable y no sólo en la especie humana, por esto se puede hacer en cualquier especie, animales y plantas.

AM: *¿Cómo definirías el concepto de heredabilidad?*

VP: Ese es un concepto que ya prácticamente no se usa y que no sirve para hablar de casos individuales. Es estadístico, se expresa en porcentajes. ¿Qué quiere decir que el 30% es heredado? Nadie sabe. No se puede responder cuánto hay de heredado versus cuánto hay de determinado por el ambiente biológico y social. Aparte es una pregunta que no ayuda, porque en su propia formulación supone conceptos erróneos. Lo genético y lo ambiental, inclusive lo individual y lo poblacional son términos muy imbricados.

AM: *A lo largo de la entrevista sobrevoló la relación de la Genética médica con la Pediatría. ¿Cómo se relacionan esas dos especialidades?*

VP: En general son dos especialidades que trabajan cerca, cuando no de manera superpuesta, o por lo menos así fue los últimos 50 años. La niñez es la época del desarrollo. Allí aparecen buena parte de los trastornos hereditarios, considerados poco frecuentes. Este paradigma está cambiando o se está complejizando sobre todo en relación con las investigaciones que abordan el componente genético de enfermedades no transmisibles como el cáncer, las enfermedades cardiovasculares, la diabetes y las enfermedades neurológicas degenerativas. Eso lleva a que médicos de diferentes especialidades que se dedican a la medicina del adulto, o sea,

internistas, neumonólogos, neurólogos, etc., empiecen a lidiar con todo lo que implican los trastornos genéticos.

En las últimas dos o tres décadas se empezó a ver que las enfermedades comunes del adulto también tienen factores genéticos en juego y que pueden ser abordados desde la ciencia de la Genética, en diálogo con las distintas especialidades médicas, así como con el conocimiento de las influencias ambientales. O sea, fueron apareciendo nuevos criterios que requieren una adaptación por parte de los servicios. Enfermedades frecuentes que generalmente comienzan en el adulto como cáncer, diabetes, enfermedades neurológicas, demencias tienen relación con algún factor genético.

La otra cuestión es que en la mayoría de estas enfermedades del adulto, los factores genéticos no tienen la relación de causalidad que tienen en las enfermedades genéticas que suelen tratarse en Pediatría. Ya no estamos hablando de una mutación en un gen principal que produce una enfermedad hereditaria como es el caso por ejemplo de la fibrosis quística, la displasia esquelética, la hemofilia, etc. Hay por lo menos 5000 enfermedades debidas a mutaciones en un gen en las que la mutación produce la enfermedad en un porcentaje muy elevado, aunque con variaciones clínicas y nunca en el 100% de los casos.

Un buen ejemplo de la complejidad con la que se enfrenta actualmente la Genética médica es el cáncer de mama. Aún no se conocen muy bien cuáles son los factores que causan este cáncer. Todo factor que ha sido identificado explica solamente una pequeña proporción del total. Hace 20 años se encontraron dos genes, el BRCA 1 y el BRCA 2, que son genes que normalmente producen proteínas represoras de tumores. Entonces al haber una mutación en alguno de estos genes, esta proteína o no se produce o se produce mal y no desempeña bien su papel, lo que favorece el desarrollo del cáncer. Y digo “favorece” en vez de “causa” porque no todas las personas que tienen una mutación en esos genes, mutaciones que por cierto son hereditarias, tienen cáncer. Cuando se detecta la mutación hablamos de susceptibilidad o predisposición genética. No se hereda la enfermedad, se hereda una mutación que predispone al desarrollo de la enfermedad. Esa predisposición puede estudiarse y cuantificarse. La mayoría de las mutaciones en el BRCA 1 y BRCA 2 tienen una predisposición que se estima en alrededor del 70%. Eso quiere decir que las mujeres que presentan una mutación patogénica (no todas las mutaciones alteran

su función en la producción de proteína) en BRCA1 o BRCA2, tienen un 70% de probabilidad de desarrollar cáncer de mama a lo largo de la vida.

Este tipo de patologías del adulto no dependen sola o primordialmente de factores genéticos, como sí ocurre en las enfermedades que llamamos monogénicas que en su mayoría son pediátricas. Las enfermedades del adulto en general son multifactoriales, en las que intervienen no sólo uno sino varios genes, sino también todo lo que englobamos bajo la idea de medio ambiente.

AM: Una última pregunta, la Epigenética, ¿qué trajo de novedoso a la Genética?

VP: La Epigenética nos ha hecho ver que el genoma está sujeto o relacionado con las influencias ambientales. Cosa que nosotros ya sabíamos, pero en lo referente a influencias ambientales sumamente tóxicas como pueden ser las radiaciones, el glifosato y otros tóxicos. Ahora, con la Epigenética, hemos descubierto que el ADN tiene una serie de mecanismos por los cuales su funcionamiento puede inactivarse y la variación en su expresión no depende solamente de su secuencia de bases. Con la misma información y por medio de influencias ambientales, un gen puede o actuar o no actuar, es decir activarse o inactivarse. Esos en realidad son procesos naturales. Naturalmente, y por mecanismos epigenéticos, los genes, desde la concepción en adelante, se activan y se inactivan. Un organismo, un tejido o un órgano no necesita todos los genes activos en todo momento. Es más, los distintos tejidos tienen activos algunos genes que no están activos en otros. En el cerebro tenemos activos genes que el hígado no necesita, por ejemplo. Esos son procesos que están sujetos a mecanismos epigenéticos, que, hasta ahora, se ha descubierto que son de naturaleza química, decir adición o sustracción de grupos metilos. El ADN metilado, es inactivo. Eso es reversible. Esto está relacionado con el medio y las necesidades del organismo en períodos críticos del desarrollo. Hay un montón de fenómenos de *feedback* de activación e inactivación.

Esto se está estudiando recién desde hace unos 10 años. Epigenética es un término que acuñó Waddington, un embriólogo inglés en los '40. El concepto tiene muchos años, pero solo se pudo demostrar hace poco. Hay indicios de que algunas modificaciones epigenéticas pueden ser transmisibles a la descendencia. Un gen que se inactivó puede permanecer inactivo o volver a activarse siguiendo el mismo patrón genético en sus células germinales en el embrión. O sea que puede nacer un embrión

con un gen que haya sufrido una influencia epigenética previa a la concepción. Esto da para mucho. Porque cuando uno habla de influencias ambientales no se refiere solamente a influencias químico-biológicas, sino psicológicas, emocionales.

AM: Muchísimas gracias

Referencias

- BELLVER CAPELLA, V. La revolución de la edición genética mediante CRISPR-Cas9 y los desafíos éticos y regulatorios que comporta. *Cuad. Bioét.*, v. 27, n. 90, p. 223-239, 2016.
- DIGILIO, P. Lo viviente de la Biotecnología. In: _____. *Indistinciones*. Tecnología, naturaleza, administración. Buenos Aires: Mnemosyne, 2011.
- ESPOSITO, R. *Bíos: biopolítica y filosofía*. Buenos Aires: Amorrortu, 2011.
- HARAWAY, D. *Testigo_modesto@segundo_milenio: hombrehembra©_conoce_oncoratón(R)*. *Feminismo Y tecnociencia*. Barcelona: Editorial UOC, 2004.
- JORDE, L.; CAREY, J.; BAMSHAD, M. *Genética médica*. EE.UU.: Elsevier, 2011.
- PENSHASZADEH, V. *Genética y derechos humanos: encuentros y desencuentros*. Buenos Aires: Paidós, 2012.
- ROSE, N. *Políticas de la vida: biomedicina, poder y subjetividad en el siglo XXI*. Buenos Aires: UNIFE: Editorial Universitaria, 2012.
- ROSTICA, J. Apuntes «Triple A». Argentina, 1973-1976. *Desafíos*, v. 23, n. 2, 2011. Recuperado de <<http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=359633170007>>

Notas

- ¹ La siguiente versión es el resultado de 3 entrevistas realizadas al Dr. Penchaszadeh. La última de ellas se realizó el 13 de Julio de 2018.
- ² La Alianza Anticomunista Argentina o Triple A (1973-1976) fue un grupo paraestatal que se valió de recursos estatales para llevar adelante amenazas, persecuciones, secuestros, tortura y asesinatos de militantes sociales y políticos (ROSTICA, 2011).
- ³ El Banco Nacional de Datos Genéticos es “el archivo público y sistemático de material genético y muestras biológicas de familiares de personas secuestradas y desaparecidas durante la dictadura militar argentina”. Para más información: <https://www.argentina.gob.ar/ciencia/bndg>
- ⁴ Desde septiembre de 2018 el Ministerio de Salud pasó a ser una secretaría del Ministerio de Salud y Desarrollo Social. Para más información: <<https://www.pagina12.com.ar/140951-lo-que-menos-importa-es-la-salud>, <https://www.lanacion.com.ar/2168497-de-ministerios-secretarias-que-implican-cambios-anunciados>> entre otras.
- ⁵ Citogenética: “Estudio de los cromosomas y sus anomalías. Combina la citología, el estudio de las células y la genética” (JORDE; CAREY; BAMSHAD, 2011, p. 313).

⁶ Amniocentesis: “Técnica de diagnóstico prenatal en la cual se obtiene una pequeña cantidad de líquido amniótico por vía transabdominal unas 16 semanas después de la fecha de la última regla. Permite analizar las células fetales para detectar algunas enfermedades genéticas” (JORDE; CAREY; BAMSHAD, 2011, p. 311).

⁷ “Biopsia coriónica” o biopsia corial: “Se realiza aspirando tejido trofoblástico fetal (vellosidades coriónicas) con un procedimiento transcervical o transabdominal. Dado que normalmente se realiza a las 10 u 11 semanas después de la fecha de la última regla, la biopsia corial tiene la ventaja de ofrecer un diagnóstico en un momento del embarazo mucho más temprano que la amniocentesis del segundo trimestre” (JORDE; CAREY; BAMSHAD, 2011, p. 296).

⁸ “Arrays o “micromatrices”: Se refiere a la “disposición de un gran número de secuencias de ADN, como oligonucleótidos consistentes en secuencias normales y mutadas, en portaobjetos de vidrio o chips de silicona (chips de ADN). Estos oligonucleótidos pueden hibridarse con ADN marcado de sujetos para comprobar la presencia de variantes de secuencias, secuenciar el ADN o analizar los patrones de expresión génica” (ORDE; CAREY; BAMSHAD, 2011, p. 321).

⁹ Según Bellver Capella, “CRISPR-Cas9 consta de dos componentes básicos. Uno de ellos, que recibe el nombre de Cas9, es una enzima que actúa como un “escalpelo genético” (también ha recibido los nombres de “tijeras moleculares” o “enzima quirúrgico”), que corta y pega desde bases de nucleótidos hasta fragmentos de ADN con absoluta precisión. El otro componente (propriadamente el CRISPR) es una molécula de ARN, de las que actúan habitualmente como transmisoras de la información biológica dentro del genoma. Aquí ejerce de guía del “escalpelo genético”, conduciéndole exactamente hasta la base de nucleótidos que tiene que cortar” (BELLVER CAPELLA, 2016, p. 223-224). Tal como señala Michael Specter, citado por Bellver Capella, “pronto los científicos se dieron cuenta de que si la naturaleza podía convertir esas moléculas en el equivalente a un GPS (*global positioning system*) también podrían hacerlo ellos. Los investigadores aprendieron a crear las versiones sintéticas del ARN guía y a programarlo para que pudiera cumplir su misión de guía en prácticamente cualquier célula. Una vez que la enzima (el escalpelo) era situado frente a la secuencia de ADN, podía cortar y pegar nucleótidos con la precisión con la que estamos acostumbrados a que un procesador de textos cumpla la función de buscar y reemplazar” (p. 225).

