

## **El cincuentenario de la doble hélice**

Fabio Salamanca-Gómez\*

Pocas efemérides del campo científico logran trascender con tal magnitud en el entorno cultural y social como la conmemoración de los primeros cincuenta años del hallazgo de Watson y Crick.<sup>1</sup>

La publicación del modelo de la doble hélice, aparecida el 25 de abril de 1953 en la revista *Nature*,<sup>1</sup> no sólo revolucionó la biomedicina contemporánea sino que la sencillez, simetría y elegancia de la configuración molecular, cuyo trazo se debió a las cualidades artísticas de María Odile Crick, esposa de Crick, cautivó por su prístina belleza y se convirtió rápidamente en figura emblemática de la biología y de lo que atañe al progreso y al avance de la ciencia.

La publicación original, de sólo una página de extensión, con seis referencias bibliográficas, se acompañó de otros dos trabajos, uno de Wilkins, Stokes y Wilson<sup>2</sup> y el otro de Franklin y Gosling<sup>3</sup> con los hallazgos de la técnica de difracción de rayos X que claramente revelaban una estructura helicoidal del DNA.

Este trascendental logro permitió explicar las propiedades del material hereditario, tales como la replicación o duplicación en el período de síntesis del ciclo celular, la transcripción a una molécula intermediaria, el mRNA, y la traducción del código genético para la síntesis de las proteínas.

Fue el punto de partida de una fructífera línea de investigación que culminará en este mismo año, cinco décadas después, con la publicación de la secuencia completa del genoma humano, cuyo primer borrador se publicó hace dos años.<sup>4,5</sup>

En este lapso los avances de la biología molecular y la genética han revolucionado la práctica médica: se

conocen cerca de 8,000 padecimientos con herencia mendeliana simple en el humano, se han descubierto genes de susceptibilidad para enfermedades sistémicas tan comunes como la diabetes, la enfermedad coronaria, las enfermedades autoinmunes, la obesidad, y la esquizofrenia; se ha desentrañado el mecanismo genético involucrado en el fenómeno de la transformación neoplásica con el descubrimiento de los oncogenes y los genes supresores tumorales.

En el campo preventivo se ha avanzado notablemente en el asesoramiento genético con la identificación de los sujetos heterocigotos o portadores: con el diagnóstico de las mujeres heterocigotas o portadoras de genes recesivos ligados al cromosoma X, como la hemofilia, la distrofia muscular de Duchenne; con el diagnóstico prenatal temprano de las enfermedades de origen genético y cromosómico; por primera vez se ha llegado a la etapa del diagnóstico presintomático: con años de antelación a la aparición de las manifestaciones clínicas se puede reconocer a quienes han recibido un gen mutado, responsable de padecimientos tan graves y limitantes como la enfermedad de Huntington o la enfermedad de Alzheimer, para las cuales actualmente no hay tratamiento. Tienen gran relevancia las numerosas implicaciones éticas, legales y sociales de estos notables avances.

Mediante la manipulación de vectores virales modificados se ha abierto un panorama prometedor para el tratamiento racional de los padecimientos de índole genética con el desarrollo de las técnicas de terapia génica.

Se han descubierto polimorfismos útiles para la identificación de los sujetos humanos que permiten notables aplicaciones en el campo de la medicina y la antropolo-

---

*\*Académico Titular. Jefe de la Unidad de Investigación Médica en Genética Humana, Centro Médico Nacional Siglo XXI. Instituto Mexicano del Seguro Social.*

Correspondencia y solicitud de sobretiros: Apartado Postal 12-951, 03020 México, D. F.

gía forense, y más recientemente, se han establecido los polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs, por sus siglas en inglés) que se relacionan con susceptibilidad a enfermedades y con la respuesta individual a los distintos medicamentos, un área particularmente importante de la farmacogenómica.<sup>6</sup>

El área diagnóstica se ha ampliado en los últimos años con el advenimiento de los *microarreglos* y el desarrollo de la nanotecnología.<sup>7</sup>

El país no puede quedar marginado de estos trascendentales desarrollos. Las instituciones del sector salud y las facultades de medicina deben programar un esfuerzo conjunto para la formación de recursos humanos, la creación y dotación de laboratorios y el desarrollo de proyectos de investigación en esta área fundamental de la biomedicina.

Existe una iniciativa apoyada en forma conjunta por la Universidad Nacional Autónoma de México, la Secretaría de Salud, CONACYT y Funsalud para la creación del Instituto de Medicina Genómica (Inmegen) que sería de notable beneficio para el país.

Hay que considerar que el progreso en este campo es vertiginoso: al completarse la secuenciación del genoma se ha iniciado la era de la *proteómica*, del *transcriptoma*, de la *metabolómica* y de la *epigenómica*” las cuales avanzarán aún más de prisa con el poderoso auxilio de las nanotecnologías.

En el prelude de la celebración de este feliz aniversario, Olby<sup>8</sup> recuerda cómo Ritchie Calder, al dar cuenta del descubrimiento de la estructura del DNA afirmaba que “este hallazgo mantendrá ocupados a los científicos por los próximos cincuenta años”. Es seguro que los desarrollos que se vislumbran reclamarán la atención de la comunidad científica durante toda la presente centuria.

## Referencias

1. **Watson JD, Crick FHC.** A structure for deoxyribose nucleic acid. *Nature* 1953;171:737-738.
2. **Wilkins MHG, Stokes AR, Wilson HR.** Molecular structure of deoxyribose nucleic acids. *Nature* 1953;171:738-740.
3. **Franklin RE, Gosling RG.** Molecular configuration in sodium thymonuclease. *Nature* 1953;171:740-741.
4. International Human Genome Sequencing Consortium. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature* 2001;409:860-921.
5. **Venter JC, et al.** The sequence of the human genome. *Science* 2001;291:1304-1351.
6. **Evans WE, Johnson JA.** Pharmacogenomics: the inherited basis for interindividual differences in drug response. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2002;2:9-39.
7. **Winfree E.** Algorithmic self-assembly of DNA: theoretical motivations and 2D assembly experiments. *J Biol Mol Struct Dynamics Conversat* 2000;112:263-270.
8. **Olby R.** Quiet debut for the double helix. *Nature* 2002;421:402-405.