

Empujando los límites de la Medicina



Dra. Irene L. Ennis*
lennis19@gmail.com



Dr. Carlos A. Valverde*
Valverde@gmail.com

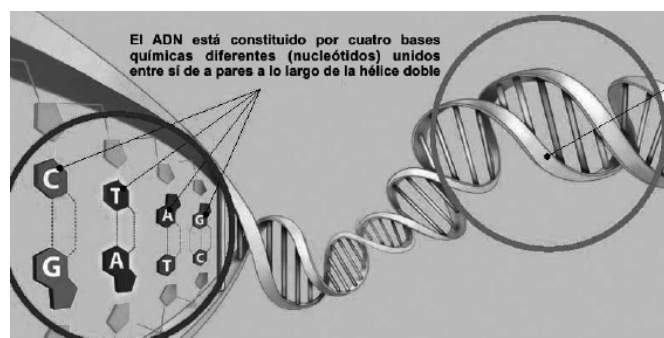
La identificación de las causas moleculares de las enfermedades junto con el desarrollo de la industria biotecnológica en general y de la farmacéutica en particular permiten el desarrollo de mejores métodos de diagnóstico, la identificación de blancos terapéuticos para el desarrollo de fármacos personalizados, y una mejor medicina preventiva. Se han logrado avances en un gran número de aspectos que en otros tiempos hubiesen sido impensables; tales son los casos de las técnicas de resonancia magnética, cirugías a distancia (telemedicina) gracias a Internet2, utilización de microprocesadores con diferentes usos médicos, decodificadores genéticos, utilización de tecnologías inalámbricas, entre otros. Los avances formidables en el campo de la biología molecular de las últimas décadas generan, además una gran cantidad de información que podría resultar inmanejable. Este inmenso caudal de nueva información requiere para su análisis el uso de herramientas de cálculo altamente especializadas. En este sentido, la bioinformática ocupa un lugar preponderante. Se trata de una disciplina científica emergente que engloba la investigación, el desarrollo y la aplicación de herramientas informáticas a la solución de problemas biológicos, médicos o biotecnológicos, incluyendo aquellos que impliquen la adquisición, almacenamiento, organización, análisis y visualización de datos. Esta disciplina está siendo aplicada para evaluar y entender la dispersión y la variación de marcadores genéticos, modelaje molecular, genómica, proteómica, y la extracción de datos de manera automática a partir de fuentes ya publicadas. El interés de este tipo de análisis se demuestra por ejemplo en los más de 2 millones y medio de consultas semanales en

los servidores de las principales bases de datos. Los posibles logros que permitirá la bioinformática tienen un potencial incalculable en la transformación del saber y de las prácticas relacionadas con la salud, tanto desde el punto de vista de la prevención y el diagnóstico de enfermedades, así como de su tratamiento.

En este artículo intentaremos ejemplificar de forma breve y sencilla el impacto inconmensurable de la aplicación moderna de la bioinformática y la biotecnología.

Desciframiento del código genético humano

Toda la información genética de un individuo de cualquier especie, incluido el hombre, está fundamentalmente almacenada en el núcleo de cada una de las células del organismo codificada en las moléculas de ácido nucleico (ácido desoxirribonucleico, ADN) en forma de una secuencia específica de nucleótidos. Los nucleótidos están formados por moléculas de pentosa, ácido fosfórico y tan solo 4 bases nitrogenadas diferentes que permiten escribir el código genético. Estas bases se representan con una letra del alfabeto (A: adenina; T: timina; C: citosina y G: guanina), que de acuerdo al orden en que se acomodan y repitan dentro de la hebra del ADN codifican para los 20 aminoácidos diferentes, cuyo orden determina la estructura y función de cada proteína.



El desciframiento del código genético del ser humano, representa uno de los mayores avances científicos logrados en la actualidad. En el año 2001, y como resultado de un proyecto de colaboración internacional, se publicó en la prestigiosa revista de divulgación científica *Nature* un primer borrador de la secuencia del genoma humano (*Nature* 409:860-921).

Rápidamente, en el año 2004 se publicó la secuencia prácticamente completa, conteniendo un 99,7% del genoma, con un error tan bajo como del 0,001 por ciento. Resulta evidente que la bioinformática ha sido de fundamental importancia e imprescindible en este logro si consideramos que el genoma humano contiene aproximadamente 3.000 millones de pares de bases con aproximadamente entre 20.000 y 25.000 genes distintos que codifican para proteínas. Este hito en la genómica permitió conocer con exactitud las causas de algunas enfermedades o de factores predisponentes para el desarrollo de las mismas. Se han identificado cerca de unos 3.000 genes implicados en enfermedades de herencia genética (Mendeliana), más de 1.000 genes afectando a trastornos genéticos poligénicos (como enfermedades cardíacas, diabetes, etc.) y unas 150 regiones del genoma implicadas como blancos recurrentes en mutaciones generadoras de cáncer.

La bioinformática cumple un papel indiscutido como herramienta no sólo para el diagnóstico de las enfermedades provocadas por alteraciones genéticas, sino también para el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas como lo es el diseño de "fármacos a medida" con mayor eficacia y seguridad, que permitirán indudablemente prolongar la sobrevivencia y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Telemedicina

La telemedicina aplica tecnología digital de la información y de las telecomunicaciones a la asistencia médica. La información médica se intercambia de un sitio a otro a través de la comunicación electrónica, mejorando la calidad del servicio médico, educando a médicos y enfermeros y proporcionando la teleconsulta entre médicos especialistas. Esta información puede incluir imágenes médicas, audio y vídeo en tiempo real, la historia clínica de los pacientes y datos de dispositivos médicos (Google glass, Physioglove para electrocardiograma, neuroestimuladores del sueño, estimuladores gástricos). Un ejemplo reciente de este tipo de tecnologías es el que se publicó en la edición de agosto de 2015 del *Journal of Medical Toxicology* (*J. Med. Toxicol.* 11:283-287). Ese estudio confirmó la viabilidad de utilizar Google Glass para que un experto en toxicología evalúe a distancia a víctimas de envenenamiento que concurren a un servicio de urgencias durante la noche.

Los pacientes eran examinados por médicos residentes que durante la consulta utilizaban Google glass que transmitía video en tiempo real de los hallazgos del examen físico al especialista en toxicología. A su vez, el especialista podía guiar al médico residente a través de mensajes de texto que aparecían en el cristal. También se enviaban fotos de los estudios realizados, como por ejemplo electrocardiogramas. Para proteger la privacidad del paciente cada dispositivo contaba con una plataforma que encriptaba la información enviada.



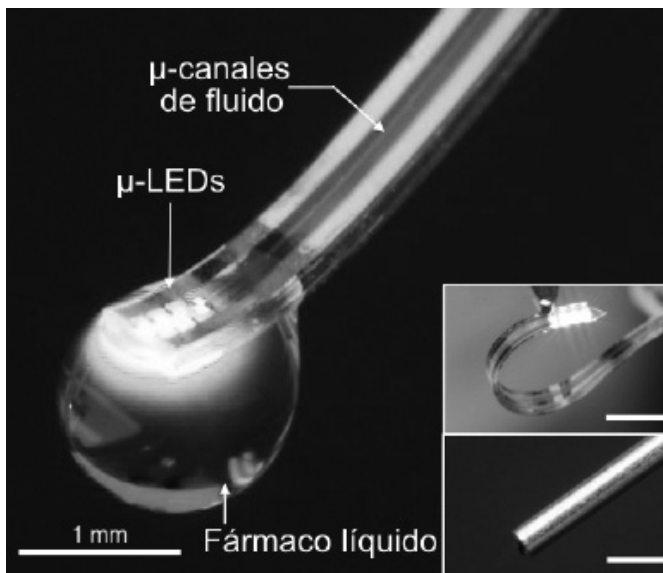
Ejemplo de empleo de Google glass en el diagnóstico dermatológico en el Hospital de Rhode Island, EE.UU.

Suministro de fármacos a distancia

Otro ejemplo interesante es el reportado en la muy reconocida revista *Cell* a mediados del año pasado (*Cell* 162:662-674, 2015). En este caso investigadores de la Universidad de Washington, St. Louis y de la Universidad de Illinois, Urbana desarrollaron un dispositivo inalámbrico ultra delgado (del espesor de un cabello humano) que es posible implantar por un tiempo prolongado en el cerebro sin causar daño. Este dispositivo consta de 4 cámaras que a través de microbombas y microcanales de fluidos permite administrar fármacos en áreas específicas del cerebro, activándolas mediante micro-LEDs (fotoactivación) mejorando la eficacia y reduciendo los efectos adversos de los mismos. El dispositivo se activa a distancia (telecontrol).

Desfibrilador cardíaco implantable

A principios de los años 70', y a raíz de la muerte por arritmias ventriculares de su amigo y director, Michel



Dispositivo inalámbrico para la micro-administración localizada de fármacos controlado a distancia

Mirowski desarrolló el primer cardiodesfibrilador implantable (*Arch Intern Med* 126:158-161, 1970), que fue colocado por primera vez en 1980.

Un cardiodesfibrilador implantable es un pequeño dispositivo electrónico pequeño que se coloca dentro del

pecho del paciente para prevenir situaciones que ponen en riesgo su vida provocadas por trastornos severos del ritmo cardíaco. El dispositivo implantado vigila constantemente los latidos del corazón comprobando que sean uniformes. En caso de percibir un ritmo potencialmente mortal, envía una descarga eléctrica al corazón para resincronizar su ritmo. Este dispositivo también puede funcionar como un marcapasos. Uno de los mayores avances relacionados con este dispositivo ha sido la posibilidad de monitorearlo a distancia. En este sentido, la División de Electrofisiología del Hospital Universitario de la Fundación Favaloro (Argentina) está implantando, desde el año 2009, cardiodesfibriladores monitoreados a distancia, que reducen las visitas a los centros médicos para controles y los gastos sanatoriales, y anticipan posibles problemas tanto clínicos como del funcionamiento del dispositivo

* Irene L. Ennis. Dra. e Investigadora Independiente CONICET. Profesora Adjunto Facultad de Ciencias Médicas UNLP.

* Carlos A. Valverde. Doctor en Ciencias Exactas. Bioquímico. Investigador Asistente CONICET.

Ambos doctores forman parte del Centro de Investigaciones Cardiovasculares "Dr. Horacio E. Cingolani" de la Facultad de Ciencias Médicas, UNLP- CONICET ●

<http://teyet-revista.info.unlp.edu.ar>

TE&ET
REVISTA IBEROAMERICANA
DE TECNOLOGÍA EN EDUCACIÓN
Y EDUCACIÓN EN TECNOLOGÍA

Revista científica indexada que publica artículos originales, reseñas bibliográficas y resúmenes de Tesis de Posgrado, en el área de Tecnología y Educación.