

**Contenidos:**

- Un breve comentario en el segundo número
- recomenBDamos: KEGG
- Curiosidades
- Los dilemas de la vida: el padre de Beyonce
- Tecnoticias: Buscan mejorar la edición del genoma
- Mitad humanos-mitad microbios: terapias
- De genes y fármacos: carbamazepina
- Glosario: Bioinformática
- En Cuba, debaten sobre educación en genómica
- Medios: *BMC Genome Medicine*

**Un breve comentario en el segundo número:**

En el último trimestre de 2019, la Cátedra Multidisciplinaria de Medicina Genómica, de la Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas, ha planificado varias actividades, entre las que se incluye la presentación del segundo número de **GenoMed**, así como el lanzamiento de la versión actualizada de su Biblioteca virtual, ahora rebautizada como Mediateca Digital de Medicina Genómica, porque incluye materiales audiovisuales, además de diversos documentos que, en conjunto, superan los 150 materiales. Serán puestos a disposición de todos los interesados.

En saludo al 25 de noviembre de 1949, cuando Linus Pauling utilizó por vez primera el término “enfermedad molecular” para explicar el impacto de las diferencias entre la hemoglobina normal y la de la sicklemya, la Cátedra presenta su plan de trabajo para el presente curso escolar 2019-2010.

El Editor

**recomenBDamos**

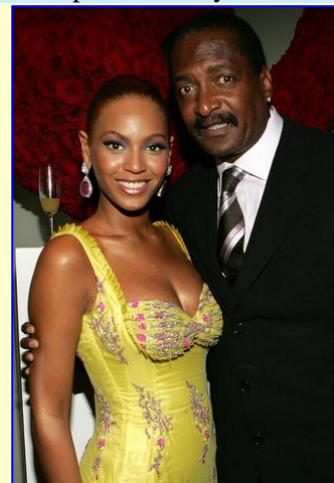
**KEGG** (<http://www.genome.jp/kegg/>): la base de datos *Kyoto Encyclopedia of Genes and Genomes*, contiene información sobre vías metabólicas, enzimas, enfermedades humanas, patógenos y muchos otros aspectos moleculares de interés para la biología y la medicina humanas, y de otras especies.

**Curiosidades**

1. La secuenciación del genoma humano tomó 13 años. En los 16 años transcurridos desde entonces, se han secuenciado más de 500 000 genomas.
2. Los datos primarios obtenidos de la secuenciación de un genoma humano ocupan unos 200 Gb, la capacidad estándar de una laptop.
3. El número de cromosomas es muy variable entre especies: el arroz tiene 24; los humanos, 46, mientras el perro tiene 78.

**Los dilemas de la vida: el padre de Beyonce**

Mathew Knowles, padre de la popular cantante Beyonce, anunció en el mes de octubre de 2019, que padece de cáncer de mama, y que porta el gen BRCA2 mutado. Su caso recuerda que el cáncer de mama no es un tumor exclusivo de mujeres: su frecuencia anual en EE.UU. es de 1:1000 hombres, en quienes tiene peor pronóstico.



Getty Images. Foto tomada de forbes.com

Como portador de una mutación en BRCA2, Knowles tiene riesgo de múltiples tumores mamarios, por lo que su plan es someterse a doble mastectomía, como lo hizo Angelina Jolie (vea el número anterior de *GenoMed*). La probabilidad de transmitir el gen BRCA2 mutado a su descendencia es del 50 %, por lo que la familia debe recibir asesoramiento y estudio genéticos por personal calificado.

Su origen afroamericano también rompe la creencia de que las mutaciones en los genes BRCA aparecen solo en mujeres blancas de ascendencia judía. Las miles de mutaciones descritas en los genes BRCA afectan a todas las etnias humanas.

**Tecnoticias: Buscan mejorar la edición del genoma**

Una nueva herramienta de edición de ADN, de alta precisión, podría corregir del 89 % de las variantes genéticas humanas conocidas asociadas a enfermedades. Tiene, entre sus ventajas, que evita las rupturas de ADN de doble cadena y permite realizar la edición genética con menos errores y efectos secundarios que CRISPR Cas9.

La nueva herramienta, llamada *prime editing* o edición de calidad, combina la enzima Cas9 con la transcriptasa inversa. La máquina molecular resultante, cuando se combina con un ARN guía, busca un sitio específico en el ADN, reemplaza la secuencia de ADN concreta, pero corta una sola hebra de ADN modificada para evitar mutaciones.

Ya fue empleada experimentalmente en la corrección del defecto genético de la sicklemya y la enfermedad de Tay-Sachs, entre las 175 ediciones realizadas en células humanas. Quedará por ver si se establece en la carrera por modificar al genoma humano.

Tomado de: Nature, 2019; doi:10.1038/s41586-019-1711-4.

### Mitad humanos-mitad microbios

Son diversas las influencias, aplicaciones y riesgos del microbioma sobre la terapéutica de las enfermedades humanas:

- *Enterococcus faecalis*, bacteria presente en el intestino humano, descarboxila la L-dopa, lo que puede limitar la disponibilidad del fármaco para los enfermos de Parkinson (*Science* 2019;364(6445)).
- El trasplante de microbiota vaginal ha resultado promisorio para el tratamiento de la vaginosis bacteriana (*Nature Medicine* 2019;25:1500).
- Los lactobacilos presentes en los probióticos suministrados a pacientes en unidades de cuidados intensivos pueden producir bacteriemia (*Nature Medicine* 2019;25:1728).

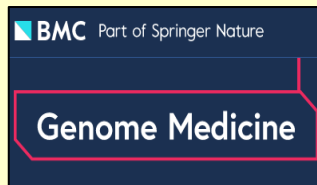
### De genes y fármacos

Carbamazepina: es un anticonvulsivante aromático, relacionado con los antidepresivos tricíclicos, aprobado para las convulsiones parciales o generalizadas, neuralgia del trigémino, trastorno bipolar, entre otras. Puede producir, entre sus efectos adversos, necrosis epidérmica tóxica y síndrome de Stevens-Johnson, potencialmente mortales. Estas reacciones de hipersensibilidad están asociadas a la variante alélica HLA-B\*15:02. Además, la variante HLA-A\*31:01, parece relacionarse también con exantema maculopapular, eosinofilia y síntomas generales.

Tomado de: *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 2018;103(4).

### Medios

Revista: Genome Medicine  
Publica artículos sobre la aplicación de la genética, la genómica y las tecnologías ómicas, en el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades.



Aborda áreas como genómica del cáncer, inmunogenómica, microbioma, medicina de precisión y ensayos clínicos.

URL: <https://genomemedicine.biomedcentral.com/>

### Glosario

La Bioinformática es una rama de la biología y las ciencias computacionales que se encarga de adquirir, almacenar, analizar y diseminar la información biológica, correspondiente a las secuencias de ADN y aminoácidos. La Bioinformática usa programas informáticos que tienen muchas aplicaciones, como por ejemplo: determinar las funciones de genes y proteínas, establecer relaciones evolutivas y predecir la conformación tridimensional de las proteínas.

Tomado de:

<https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Bioinformatica>

### En Cuba, debaten sobre educación en genómica

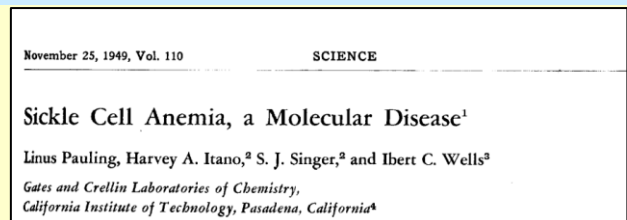
La VI Jornada Nacional de Genética Comunitaria, organizada por la Sociedad Cubana de Genética Humana, dedicó un panel a discutir diversas iniciativas sobre la formación de los profesionales de la salud en torno a la medicina genómica.

La conferencia inaugural, Retos de la Genética Clínica en la práctica de la medicina genómica de secuenciación masiva paralela, fue dictada por la Profesora Dra.C. Paulina Araceli Lantigua Cruz.

Se presentaron trabajos sobre la formación relativa a las ciencias ómicas en la atención primaria en Matanzas, en las especialidades Pediatría y Ginecología y Obstetricia en Pinar de Río, y una propuesta de asignatura sobre las tecnologías ómicas en Las Tunas.

El programa y los trabajos del evento están disponibles en el sitio web <http://genetica2019.sld.cu>

### Efemérides



El 25 de noviembre de 1949 aparece un artículo en la revista *Science*, en el cual un grupo de investigadores, encabezado por Linus Pauling, califica por primera vez a una afección humana como una enfermedad molecular. Se trataba de la anemia de células falciformes, y los autores propusieron que los cambios en la molécula de hemoglobina podrían explicar otras anemias hemolíticas hereditarias.

Tomado de: *Science*, 1945;110:543-548.

### Y hasta aquí, esta segunda vez...

En el presente curso académico 2019-2020, la Cátedra Multidisciplinaria de Medicina Genómica realizará varias actividades: un curso de introducción a las tecnologías ómicas, un taller sobre los dilemas éticos de la medicina personalizada de precisión, la publicación de un nuevo número del boletín GenoMed, la actualización de la Mediateca Digital de Medicina Genómica, la convocatoria a un premio especial a trabajos científicos estudiantiles. ¡Acompáñanos! Puede compartir los contenidos de este boletín con todas las personas a las que crea que puedan resultar de interés.

Envíenos sus opiniones, sugerencias y aportes.  
Editor: Dr. Orlando Rafael Serrano-Barrera  
Hospital General Docente Dr. Ernesto Guevara  
Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas  
Escríbanos a: [orlandosb@infomed.sld.cu](mailto:orlandosb@infomed.sld.cu)