



# édicos

de México

Edición  
Especial

Editor y Director General Luis Del Villar G.



Instituto Nacional de  
Medicina Genómica  
MÉXICO

# Velocidad. Escalabilidad. Simplicidad.

## Ion Personal Genome Machine™ Sequencer

### Secuenciación por semiconductores

La tecnología de semiconductores ha transformado toda la industria a la que ha llegado, desde la informática, la fotografía y la música. Y ahora está transformando las ciencias de la vida. El secuenciador Ion Personal Genome Machine™ utiliza un chip semiconductor innovador que lo hace más rápido, más fácil de usar y más accesible que cualquier otra solución para secuenciación de ácidos nucleicos. Ion Torrent tiene protocolos, bases de datos y sistemas de análisis abiertos disponibles en Ion Community - una red de científicos que colaboran y desarrollan aplicaciones. Cuando la comunidad mundial tiene acceso a tecnología innovadora, se genera una revolución genómica global.



**ion torrent**  
δ \* Δ O X □ + ≈  
by *life* technologies™

# Editorial

La trascendencia de la Medicina Genómica ha comenzado a impactar positivamente en el abordaje de las diversas patologías y de los pacientes. Sin embargo, ésto sólo es el comienzo de un cambio en los esquemas de salud de México y de otras partes del mundo, donde el enfoque de enfermedades será mucho más predictivo, preventivo, participativo e personalizado.

La actividad genómica es cada vez mejor entendida y aceptada por los diversos sectores de la sociedad mexicana, empero debemos seguir en la línea científica y tecnológica que coloque a nuestro país como una de las puntas de lanza dentro de este campo. Es por ello que el Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN) se ha posicionado en siete años como un organismo líder, interesado en abordar las diversas ramas multidisciplinarias que atañen a nuestro campo de estudio.

Durante esta segunda etapa que comprende la gestión 2009-2014, los retos trazados son tan grandes como en un inicio. La investigación ha sido y seguirá siendo la razón de ser del INMEGEN; sin embargo, como un Instituto de grandes proporciones, existen también otros objetivos como la formación de recursos humanos mediante una enseñanza de alta calidad. Asimismo, la divulgación veraz y oportuna de la actividad genómica hacia la población resulta no menos importante, dejando de lado especulaciones y falsos escepticismos.

Por otra parte, el INMEGEN se ha consolidado en México y ante los Institutos Nacionales de Salud, como uno de los centros de investigación más prometedores para el país. Desde hace algún tiempo ha iniciado, además, una etapa de consolidación internacional, donde las alianzas estratégicas con instituciones académicas y con el sector privado han jugado un papel sustancial.



**Dr. Francisco Xavier Soberón Mainero**  
Director General del Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN)

Por lo expuesto anteriormente, invitamos a la comunidad científica, médica y en general a todos los trabajadores del sector salud del país a compartir la presente publicación, que la **Revista Médicos de México** ha realizado para exponer el trabajo que el INMEGEN ha emprendido en la gestión 2009-2014. Quienes trabajamos en el Instituto esperamos que esta edición resulte del agrado de los lectores y, sobre todo, que logre aportar nuevos conocimientos en las manos de quienes nos obsequian un poco de su valioso tiempo mediante la presente lectura.

# Directorio

## Editor y Director General

Luis del Villar García  
director@medicosdemexico.com

### Consejo Médico

Dr. Luis Lepe Montoya \*  
Dr. Enrique Udaeta Mora  
Dr. Miguel Ángel Rodríguez Weber  
Dra. Ana Lucrecia Arias Romero  
Dr. Luis Alberto Fernández Carrocera  
Dr. Claudio Serviere Zaragoza

### Directora de Ventas Publicidad

Silvia Juárez Toro  
silviajuarez@medicosdemexico.com

### Gerente "A" de Publicidad

Jorge Basurto Aguilar  
jorgebasurto@medicosdemexico.com

### Ejecutivo de Cuenta

Maria Ines Zainos Meza

### Directora de Relaciones Públicas

Elizabeth Juárez Toro  
elizabethjuarez@medicosdemexico.com

### Administradora

Angie Villar Juárez  
angievillar@medicosdemexico.com

### Asesor Jurídico

Lic. Christian García Tavera

### Director de Producción y Logística

Jonathan Villar Juárez  
jonathanvillar@medicosdemexico.com

### Director de Arte y Diseño

Héctor Dorantes López  
hectordorantes@medicosdemexico.com

### Diseño Gráfico e Ilustración

Estudio Arte Dorantes

### Redacción

#### Sandra Rodríguez Ley

sandrarodriguez@medicosdemexico.com

#### Ricardo Alberto Islas Cortés

ricardoislas@medicosdemexico.com

#### Sonia Anabel Medel de la Cruz

soniamedel@medicosdemexico.com

### Fotografía

Martina Balavan  
Abigail Gallegos Barragan

### Jefe de Circulación

Luis Felipe Garfias Tavera  
felipegarfias@medicosdemexico.com

Coordinación de Proyecto (Redacción, Investigación y Entrevistas):

**Ricardo Alberto Islas Cortés**

[www.medicosdemexico.com](http://www.medicosdemexico.com)

**Año X. No 124, Junio de 2012** Médicos de México es una publicación mensual editada por Alianza 3 Grupo Editorial, S.A. de C.V., Av. Río San Joaquín 285-4 Col. Granada, México D.F., C.P. 11490, Tels. y Fax: 52 50 27 00, 52 50 27 01 y 47804335

Reserva al uso exclusivo del título

No. 04-2007-050909573500-102, otorgado por el Instituto Nacional del Derecho de Autor, de la Secretaría de Educación Pública. Certificado de Licitud de Título No. 12112, Certificado de Licitud de Contenido No. 8764, otorgados por la Comisión Calificadora de Publicaciones y Revistas Ilustradas de la Secretaría de Gobernación. Registro Postal PP09-0998, otorgado por Sepomex.

Impresión a cargo de Equilibrio S.A. de C.V. España #288, Col. Cerro de la Estrella, Del. Iztapalapa, México, D.F., C.P. 09850

El contenido de los artículos es responsabilidad exclusiva de los autores. El material publicitario se acepta con criterio ético, pero los editores se deslindan de cualquier responsabilidad respecto a la veracidad y legitimidad de los mensajes contenidos en los anuncios. Todos los derechos reservados. Queda prohibida la reproducción parcial o total del material publicado sin consentimiento escrito de los editores.

PRINTED IN MEXICO

Circulación Auditada por:



# Contenido

6 Dirección General

10 Patronato del INMEGEN

12 Dirección de Investigación

14 Subdirección de Investigación Médica

17 Subdirección de Investigación

Básica

20 Dirección de Enseñanza  
y Divulgación

23 Dirección de  
Vinculación y  
Desarrollo

Interinstitucional

26 "Servicios para  
Diagnóstico e  
Investigación en  
Medicina Genómica"



# Dirección General

## Francisco Xavier Soberón Mainero

Con siete años de vida, el Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN), es por su campo de trabajo uno de los organismos dedicados a la investigación más prometedores de las próximas décadas en México.

La gestión del Doctor Francisco Xavier Soberón Mainero tiene metas ambiciosas y proyectos encaminados a dar mayor empuje y difusión a esta nueva ciencia que los expertos vislumbran como clave para la detección, estudio y tratamiento de las patologías que tienen mayor impacto en nuestra población, tales como los distintos tipos de cáncer o diabetes.

*“Considero que un factor fundamental que debíamos cuidar y que propuse en mi plan de trabajo, era que había que incidir de una manera muy intensa en reclutar al mejor personal científico y al mayor nivel posible.*

*El segundo eje tiene que ver con articular al Instituto y vincularlo con las diversas instituciones del sector; pensar al INMEGEN como un punto de convergencia de una red. Esta visión la queremos llevar adelante de una manera muy intensa, teniendo unidades periféricas de otras instituciones aquí, como se estila en algunos otros institutos del sector salud y teniendo varios convenios. Esto se conecta con un tercer objetivo que es la manera en cómo se manejan las unidades de alta tecnología, porque una de sus razones de existir es que podamos acceder a la tecnología de punta y que puedan utilizarse como servicios tecnológicos”.*

El objetivo final de este proyecto es que las unidades de alta tecnología del INMEGEN logren articularse con otras similares que existen en el país, como el Laboratorio Nacional de Genómica para la Biodiversidad del CINVESTAV, ubicado en Irapuato, Guanajuato, o con la Unidad de Secuenciación Masiva de la UNAM. De acuerdo a este ambicioso proyecto será posible en un futuro formar una red de tecnología de punta a nivel nacional.

Otro punto clave es la Enseñanza, la cual conceptualmente juega un papel central, por lo que es necesario tener como respaldo un grupo de investigación bien consolidado, así como líderes académicos en las distintas áreas.

Los sistemas de Enseñanza se han intensificado, en primer lugar en el posgrado con personal científico más numeroso y de mayor nivel, el objetivo es que todos los investigadores dirijan estudiantes de posgrado fungiendo como tutores externos. En un segundo paso se vislumbra que se cuente con tutores de doctorado para que el Instituto se convierta en una co-sede de diversos posgrados y el tercer paso es tener un posgrado de competencia internacional, lo cual permita que exista flujo de becas.

En los cursos de pregrado y de Educación Continua se ha buscado incidir en las diferentes especialidades médicas, en donde las materias de Genética tengan que ir migrando hacia la incorporación de la Genómica e incluso el arranque de cursos de alta especialidad en Medicina Genómica. Para este paso resulta vital fomentar la relación existente con la Facultad de Medicina de la UNAM.





El último punto fundamental tiene que ver con la comunicación con la sociedad, tanto a nivel de divulgación, como de consultoría a diferentes sectores sociales en los campos legislativos, judiciales, de derechos humanos y con organizaciones no gubernamentales interesadas en las temáticas genómicas.

*“Existen efectos sociales, éticos y legales que tiene la Genómica y que indudablemente suscitan reacciones, temores y dudas en la gente, porque afectan su vida y una parte muy íntima, como lo es su herencia. Debemos procurar utilizar un lenguaje, tener una postura basada en la evidencia y mantener una gran credibilidad porque es un área glamorosa que se presta a las expectativas muy optimistas, a los resultados verdaderamente que entusiasman porque hay un potencial de mejorar y de abaratar el servicio de salud.”*

### **Internacionalización del Instituto**

Gracias al prestigio adquirido desde su nacimiento y al desarrollo de proyectos, como el Genoma de Poblaciones Mexicanas, el INMEGEN actualmente cuenta con buenas relaciones al interior del país, sin embargo, también han sido notables sus interacciones con organismos extranjeros.

Sumado al hecho de haber sido creado en un momento tan próximo al desciframiento del genoma humano en 2003, le ha permitido al Instituto convertirse en un líder en el plano latinoamericano dentro del campo de la Medicina Genómica.

*“Esto además se ha visto aumentado, complementado y potenciado por el reciente programa de Medicina Genómica del Instituto Carlos Slim, que tiene un componente internacional primordial vinculado con el Instituto Broad de MIT Harvard, el organismo más relevante del mundo en estos temas. De manera que tenemos una relación muy estrecha, financiada por una institución mexicana.*

*Esto nos permite darnos cuenta de manera cotidiana de cómo nos percibe la comunidad internacional y creo que la percepción es muy buena, claramente hay un liderazgo a nivel latinoamericano. Existen relaciones también en*

*“Existen efectos sociales, éticos y legales que tiene la Genómica y que indudablemente suscitan reacciones, temores y dudas en la gente, porque afectan su vida y una parte muy íntima, como lo es su herencia. Debemos procurar utilizar un lenguaje, tener una postura basada en la evidencia y mantener una gran credibilidad porque es un área glamorosa que se presta a las expectativas muy optimistas, a los resultados verdaderamente que entusiasman porque hay un potencial de mejorar y de abaratar el servicio de salud.”*





Canadá y Singapur, y ahora estamos fomentando algunas con Europa, particularmente con España, que es un país adelantado en estos términos”.

### Impacto de la Medicina Genómica

Sobre cómo impactará la Medicina Genómica en la vida de los individuos y de las sociedades, el Director del INMEGEN advierte que este nuevo campo científico significará un cambio de paradigmas completo en el abordaje de las patologías y de la medicina misma.

*“La Medicina Genómica es un enfoque que se ancla en el conocimiento del genoma humano y que permite realmente situarse ante el proceso de salud y enfermedad de una manera distinta. Ahora no todo se basa en ser predictivo o individualizado, sino que también el propio enfoque genómico nos permite asomarnos e interrogar a los sistemas biológicos completos. Nos permite analizar cientos o miles de diferentes moléculas informacionales, DNA, RNA y proteínas, con las que podemos ver el estado de salud y de la enfermedad. Es una transformación muy profunda, como no ha existido en la medicina en mucho tiempo”.*



### La creación de la ciencia

Como parte de la filosofía de trabajo que desea imprimir a todos los que conforman el INMEGEN, el actual director asegura que es necesario tener una comunidad más abierta.

*“Que el científico trabaje a gusto y desarrolle ciencia de manera creativa. Debemos lograr una serie de sistemas internos que agilicen y promuevan toda la parte administrativa y que la logística funcione bien, de manera que el personal pueda dedicarse a su labor sustantiva. Mi filosofía es empeñarme en conseguir que todos mis colaboradores en el área organizativa y administrativa logren que el personal que hace lo sustantivo: enseñanza, divulgación, investigación, difusión y vinculación, lo realice con la menor distracción y complicación posibles”.*

# Patronato del INMEGEN

Recaudar fondos adicionales a los presupuestales para realizar investigación ha sido tradicionalmente una actividad complicada en México. Por ello, la función de los patronatos resulta fundamental para el desarrollo de la actividad que llevan a cabo día con día los Institutos Nacionales de Salud, como otros centros científicos de nuestro País.

Con el surgimiento del INMEGEN en 2004, una de las primeras estrategias para su crecimiento fue la consolidación de un Patronato como órgano de apoyo, asesoría y consulta, con el objeto de apoyar las labores de investigación, enseñanza e innovación del Instituto, principalmente con la obtención de recursos externos. Las personas que integran el patronato del INMEGEN tienen un perfil empresarial con contactos en distintos sectores de la economía, interesados en brindar apoyos al Instituto y profesionales que se han dedicado por mucho tiempo a temas relacionados con las actividades afines a este organismo. En un futuro cercano se incorporarán representantes académicos.

En enero de 2005, durante una ceremonia efectuada en Los Pinos, el ex Presidente de la República, Vicente Fox Quezada, otorgó el reconocimiento oficial al Patronato fundador del INMEGEN, que para entonces contaba ya con una lista de destacados integrantes, entre los que se encontraban: Lic. Emilio Azcárraga Jean, C.P. Luis Germán Cárcoba García, Sr. Henry Davis S., Lic. Augusto Elías Paullada, Lic. Pablo Escandón Cusi, Ing. Pierre Froidevaux, Dr. Claudio X. González Guajardo, Ing. Marco Martínez Gavica, Lic. Carlos Eduardo Represas de Almeida, Lic. Ernesto Rubio del Cueto, Dr. Jaime Serra Puche y la Sra. Nina Zambrano.

Desde ese momento el Patronato inició distintas actividades de apoyo, entre otras en la constitución de un fideicomiso en beneficio del INMEGEN, que quedó asentado en el banco Santander.



**Dr. Jaime Serra Puche**  
Miembro del Patronato del Instituto Nacional de Medicina Genómica



Patronato del Instituto Nacional de Medicina Genómica

### Trabajo en 3 direcciones

Con el cambio en la Dirección General del INMEGEN y bajo la actual gestión del Doctor Francisco Xavier Soberón Mainero, el Patronato se ha concentrado en tres temas específicos: el apoyo a la formación de recursos humanos en México, especializados en medicina genómica a través de fondos destinados a: becas de maestría y doctorado, el establecimiento de cátedras de investigación auspiciadas por individuos o empresas, y para mejorar la infraestructura y equipamiento de las Unidades de Alta Tecnología del Instituto. Al momento se han obtenido financiamientos para algunas actividades importantes, como las Cátedras de Nutrigenómica y Biología de Sistemas con compañías como Nestlé de México y Fundación Televisa, entre otras.

### Nuevas metas

El Patronato del INMEGEN, actualmente guiado por el Dr. Jaime Serra Puche, vislumbra entre otras cosas un nuevo esquema de cátedras de investigación con el que además de financiar proyectos de investigación con nuevos recursos, se atraigan investigadores mexicanos talentosos que se están especializando en otras partes del mundo para repatriarlos y que hagan investigación en el Instituto. El objetivo, también, es incrementar las posibilidades para que investigadores jóvenes y estudiantes vayan a hacer una especialidad a las mejores universidades del mundo y después vuelvan.

### Relación con empresarios

A pesar de que el tema de la Medicina Genómica es relativamente novedoso, no ha sido complicado convencer al sector empresarial de participar de manera activa en la creación de financiamiento.

La trascendencia del INMEGEN es gigantesca porque puede transformar no sólo el tratamiento del individuo con mecanismos de prevención por la información que se detecta de su propia estructura genética, sino porque puede tener consecuencias sociales muy importantes en la medida en que la Medicina Genómica permita

identificar cada vez más la naturaleza de los tratamientos sobre las enfermedades de las personas. Habrá un ahorro social muy considerable porque no se gastará de manera generalizada.

### Trabajo interinstitucional

Para el buen funcionamiento del Patronato se realizan periódicamente sesiones conjuntas entre el director y los patronos, donde se reportan los avances sobre los planes trazados y se analizan distintas estrategias para ayudar al Instituto y para potenciar sus fortalezas. Esta relación interinstitucional es fundamental debido a que se expresan metas y el Patronato examina cómo puede contribuir en la obtención de los objetivos planteados.

### Participación de mexicanos y extranjeros

Hoy en día no existe una regla específica para pertenecer al Patronato del Instituto, más que estar convencido de la relevancia que ha comenzado a tener la Medicina Genómica. Casualmente todos los patronos actualmente son mexicanos, sin embargo, no existe ni existirá resistencia a la intervención de miembros extranjeros por parte de la nueva administración.

Hasta ahora se han tenido varios contactos con instituciones, empresas y especialistas extranjeros interesados en formar parte de la composición del Patronato, por lo cual se estima que pronto habrá una participación de sectores de otros países en participar en el desarrollo de la Medicina Genómica mexicana.

Finalmente, el Doctor Serra Puche, habla sobre la relación que sostiene con el Director del INMEGEN. “Existe una muy buena relación con el Doctor Francisco Xavier Soberón Mainero, igual que la que se tuvo en el pasado con el Doctor Gerardo Jiménez Sánchez. Ha existido una comunicación magnífica desde la primera reunión, donde se nos presentaron cuáles eran los objetivos para el Instituto. Empezamos a discutir sobre cómo podríamos ayudar a conseguir esos objetivos y hasta ahora estamos trabajando conjuntamente bajo una excelente relación”.

*“No es difícil hablar con el sector empresarial de Medicina Genómica, la dificultad es técnica, porque se trata de un tema muy complicado desde el punto de vista científico, pero la actitud hacia el Instituto es de un gran entusiasmo porque los empresarios entienden la relevancia que tiene esta ciencia para el futuro de la Medicina en México, y tienen una idea clara de que éste es un asunto de gran trascendencia para el país”.*

# Dirección de Investigación

La conclusión del Proyecto del Genoma Humano en el año 2003, en conjunto con los espectaculares avances tecnológicos, ha marcado una nueva era en la genética humana y ha revolucionado las estrategias de investigación y del cuidado de la salud. Actualmente los investigadores están en posibilidad de realizar estudios del genoma completo, analizar la expresión de los genes y conocer la función y estructura tridimensional de las proteínas, todo ello encaminado a mejorar las estrategias de diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades.

A pesar de los grandes avances científicos de los últimos años, la aplicación clínica de este conocimiento todavía requiere grandes esfuerzos de investigación con el fin de identificar variantes genéticas y genes que conduzcan al descubrimiento y comprensión de los mecanismos biológicos implicados en la salud y en la enfermedad con el fin de que en un futuro cercano se traduzcan en mejores recursos terapéuticos y pruebas diagnósticas y predictivas con validez clínica.

Por otra parte, estos avances científicos así como proporcionan oportunidades para prevenir y tratar las enfermedades que aquejan al ser humano,

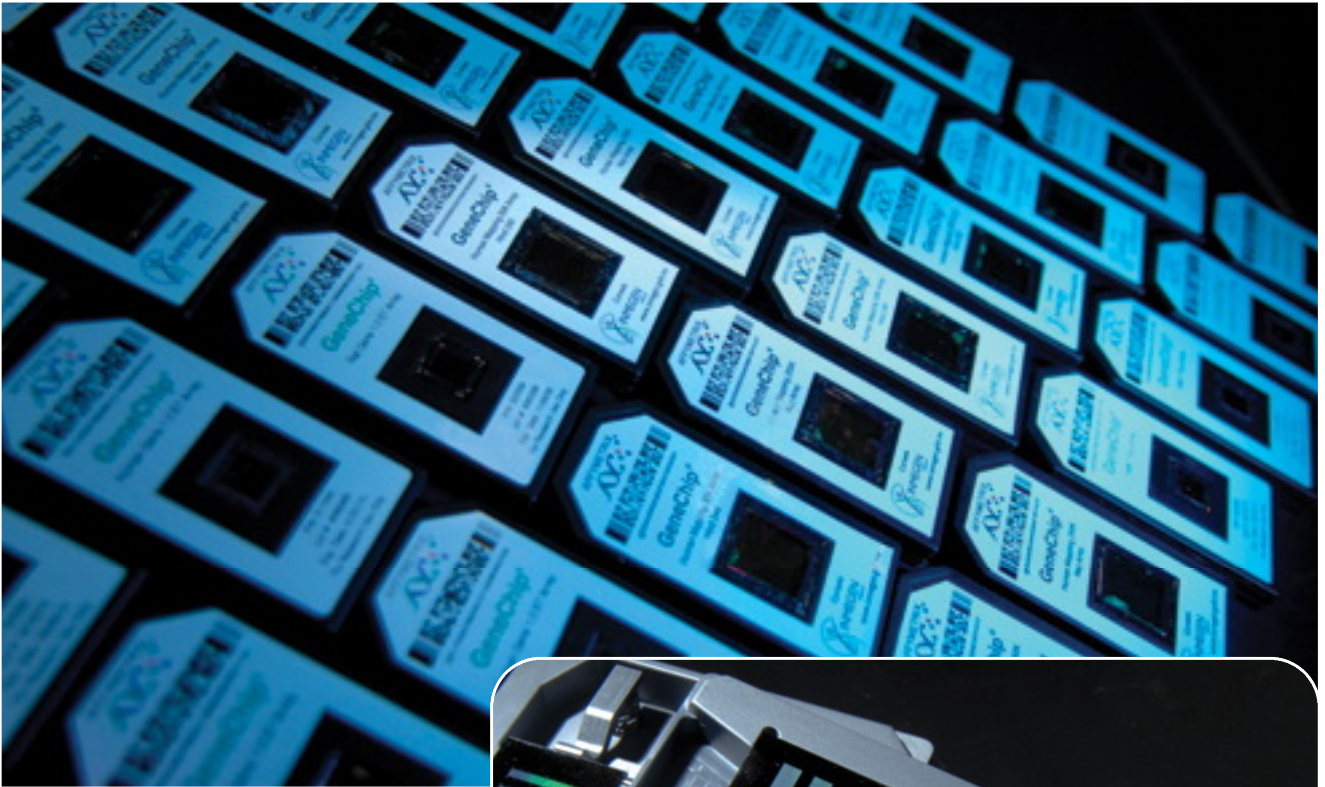
también conllevan retos éticos, sociales y jurídicos. Temas tales como la equidad en salud, la discriminación genética, el respeto a la autonomía, la confidencialidad de la información genética, entre otros, deben abordarse con la participación de la comunidad científica e intelectual y buscando un balance entre la protección del individuo y el uso de la información genética para fines de investigación. En México todavía no se cuenta con un marco jurídico adecuado que regule el manejo y el almacenamiento de la información genética de las personas.

Es por ello que el INMEGEN desarrolla investigación genómica orientada a:

- Desarrollar, evaluar y aplicar métodos diagnósticos basados en la genómica para predecir la susceptibilidad a las enfermedades, su detección temprana, su clasificación molecular cuidadosa y la respuesta a los fármacos.
- Identificar y comprender los mecanismos moleculares y fisiopatológicos que intervienen en la salud y en la enfermedad y determinar de qué manera interactúan con los factores ambientales.



**Dra. Alessandra Carnevale Cantoni**  
Directora de Investigación



- Desarrollar y aplicar métodos que faciliten la traducción de la información genómica en avances terapéuticos.
- Contribuir a definir los límites éticos y el marco jurídico para la investigación y aplicación de la genómica y a garantizar el respeto a los derechos humanos de las personas.
- Coadyuvar al acceso y disponibilidad de las pruebas genéticas para protección y beneficio de toda la población.

El objetivo de la Dirección de Investigación es desarrollar investigación de alta calidad en medicina genómica que permita dilucidar los mecanismos celulares y moleculares implicados en la salud y la enfermedad y orientar su aplicación en beneficio de la población, vinculando la investigación institucional con las prioridades nacionales de salud de la población que son las enfermedades crónicas y degenerativas, los trastornos de la

nutrición, neoplasias malignas, infecciosas agudas y crónicas de nueva aparición o reemergentes, así como las de origen inmune y las genéticas.

De igual manera se proveen colaboraciones intra e interinstitucionales para optimizar los recursos, fortalecer la investigación y conformar redes de investigadores nacionales e internacionales en diferentes áreas de la medicina genómica y afines.

*“El objetivo de la Dirección de Investigación es desarrollar investigación de alta calidad en medicina genómica que permita dilucidar los mecanismos celulares y moleculares implicados en la salud y la enfermedad y orientar su aplicación en beneficio de la población”.*

# Subdirección de Investigación Médica

Uno de los objetivos centrales de la investigación en Medicina Genómica es la aplicación del conocimiento generado del genoma humano en beneficio de la salud y la vida cotidiana de las diversas sociedades y sus individuos. En torno a este propósito, la investigación médica está dirigida hacia la traducción de los hallazgos científicos en aplicaciones clínicas que tengan como resultado una medicina más predictiva, preventiva, participativa e personalizada.



**Dra. Lorena Orozco Orozco**  
Subdirectora de Investigación Médica

A diferencia de la investigación básica que no tiene una aplicación inmediata, sino cuyo objetivo es generar conocimiento de los mecanismos y procesos fundamentales para explicar un fenómeno bajo estudio, la investigación médica genera conocimiento científico para traducirlo en la resolución de problemas médicos prácticos. Sin embargo, en el INMEGEN muy frecuentemente ambas áreas trabajan de manera conjunta.

La Subdirección de Investigación Médica está integrada por varios grupos de investigación liderados por un jefe de proyecto, la mayoría de ellos pertenecientes al Sistema Nacional de Investigadores (SNI). De esta manera trabajan jóvenes científicos con investigadores experimentados en distintas líneas, como cáncer, diabetes, asma, síndrome metabólico, obesidad, autoinmunidad, entre otras.

## Líneas de investigación prioritaria

La Subdirección de Investigación Médica está compuesta por 18 investigadores. Con esta plantilla se abordan desde un enfoque genómico los temas de salud que más inciden en la población mexicana.

Existen grandes líneas de investigación enfocadas a investigar los factores genéticos involucrados en el riesgo para padecer una enfermedad, en la gravedad de la misma y en la respuesta al tratamiento. Dentro de las líneas más importantes se encuentran aquellas que son grandes problemas de salud pública como el cáncer, la obesidad, diabetes, el síndrome metabólico y las enfermedades cardiovasculares en donde se aborda la aterosclerosis y la hipertensión.

También se realiza investigación médica en enfermedades autoinmunes, donde se incluye la identificación de factores de riesgo genético para desarrollar patologías como lupus eritematoso sistémico pediátrico y artritis reumatoide juvenil. Otra línea gira en torno al asma, como una de las enfermedades crónicas más frecuentes de la infancia.

Otro de los temas más importantes de la Subdirección Médica es el análisis de las variantes alélicas.



cas en genes involucrados a la respuesta al estrés oxidativo y su repercusión en la salud. La investigación en este punto resulta clave, ya que la generación de radicales libres se encuentra involucrada en el desarrollo de enfermedades crónicas degenerativas, como el cáncer, por lo que se está abordando el análisis funcional de variantes en genes que codifican proteínas de las vías que defienden a la célula del estrés oxidativo.

*“Esta subdirección cuenta con investigación en todas estas padecimientos, hay líneas centradas en cáncer de mama y próstata. Además posee un área de investigación en nutrigenómica, cuyo objetivo es conocer el efecto de nuestra nutrición en la expresión de los genes. Prácticamente están cubiertos los problemas fundamentales de salud prioritarios para el país”.*

El alto nivel de especialización que existe atrae a jóvenes que realizan maestrías y doctorados. Son estudiantes que desean formarse como nuevos investigadores en Medicina Genómica. *“La gente en esta área tuvo que capacitarse en el extranjero, pero afortunadamente y gracias a la creación de nuevos institutos como éste, las nuevas generaciones ya tienen la oportunidad de formarse aquí. Cabe decir que se han tenido estudiantes extranjeros realizando estancias cortas en el Instituto, principalmente de Centro y Sudamérica”.*

## Relevancia de la identificación genómica

La importancia de la investigación en genómica resulta sustancial, ya que se ha comprobado que la genética es parte fundamental en la etiología de las enfermedades. La mayoría de las

enfermedades tiene una etiología multifactorial, es decir, está determinada por factores genéticos y ambientales.

*“En algunas de las enfermedades se conocen muy bien los factores ambientales, pero no en todas, sin embargo del genoma se sabe muy poco sobre cuáles son las implicaciones y factores que hacen a un individuo ser susceptible a padecer alguna enfermedad. El genoma está constituido principalmente por pares de bases que son cuatro y que tiene una secuencia estricta, pero hay 0.1% de esta secuencia que varía entre las personas y este porcentaje da la diversidad y las diferencias de susceptibilidad entre los individuos para contraer enfermedades”.*

*La estrategia es comparar grupos de pacientes con una enfermedad particular con grupos de individuos sanos, bien controlados, que no tienen antecedentes relacionados con el padecimiento. Los controles deben estar pareados por edad y sexo, y en ellos se investiga cuáles son las diferencias entre las variaciones en las secuencias de bases de los enfermos y los sanos. De esta manera se definen los factores genéticos y en algunos problemas de salud se han logrado avances importantes en la definición de dichos factores. La importancia de investigar la relación del genoma con las enfermedades radica en que en un futuro cercano se podrán implementar otro tipo de estrategias que mejoren el diagnóstico, la prevención y el tratamiento”.*

## Colaboración interinstitucional

En el INMEGEN la interacción con otras instituciones, tanto nacionales como internacionales, es una actividad bastante recurrente. Así lo demuestra la colaboración con el Instituto Broad y

*“Esta Subdirección integra a los investigadores por áreas y los apoya para que puedan desarrollar con mayor eficacia sus proyectos. La investigación que se lleva a cabo aquí es multidisciplinaria y está enfocada a los problemas de salud fundamentales del país. Se cuenta con una investigación con vinculación transversal, es decir, alrededor del 90% de nuestros proyectos se realizan en colaboración con instituciones de salud o con otros centros de investigación, tanto nacionales como internacionales, con los que existen metas comunes para hacer investigación en el área médica, lo cual es un objetivo establecido”.*

---

*“Es sumamente importante que se realice investigación en pacientes nacionales, porque ahora se sabe que en las enfermedades dependen del origen de las poblaciones. Por ejemplo, un gran número de variaciones genéticas asociadas con las enfermedades de individuos caucásicos son diferentes a las encontradas en pacientes mexicanos; por lo que cada población debe identificar las variantes genéticas implicadas en sus enfermedades”.*

el Instituto Carlos Slim para la Salud, cuyo objetivo es determinar variaciones genéticas para enfermedades tan importantes en nuestro país como la diabetes y el cáncer. Quizás lo más relevante es que estas investigaciones incluirán un gran número de pacientes mexicanos.

### **Arsenal tecnológico**

Las herramientas tecnológicas en Medicina Genómica se han caracterizado por su avance y su capacidad de renovación

inmediata. La velocidad con la que hoy en día pueden hacerse procedimientos es la ventaja que ofrecen las nuevas tecnologías de los laboratorios genómicos, un ejemplo claro de esto son los procesos de secuenciación del genoma.

*“La otra tecnología con la que cuenta es aquella que permite hacer secuenciación masiva, con la que es posible secuenciar el genoma completo de un individuo de una manera mucho más fácil y eficiente”.*



16

*“Con la tecnología de microarreglos se pueden analizar millones de variantes genómicas, para lo cual existen dos plataformas: Illumina y Affimetrix. Con ésta última se puede hacer un tamizaje completo del genoma, pero con Illumina además se pueden crear plataformas propias. Otra ventaja de estas plataformas es la posibilidad de analizar los perfiles de expresión de todos los genes (transcriptoma) de un tejido enfermo y compararlo con los sanos. También posee la más alta tecnología para el estudio del proteoma, es decir, el estudio de la totalidad de las proteínas codificadas en el genoma. En el Instituto se cuenta con un departamento exclusivo para el análisis de datos que tiene una de las más altas tecnologías a nivel Latinoamérica y la más alta en el país que combina no sólo elementos para estudios genómicos sino también para análisis bioinformático”.*



# Subdirección de Investigación Básica

De los 13 Institutos Nacionales de Salud con que actualmente cuenta México, el INMEGEN es el único que tiene como función principal desarrollar investigación científica que incida directamente en las diversas áreas de la Medicina. Es por ello que el trabajo científico es un aspecto que tiene una importancia fundamental para este Instituto.

La investigación a nivel básico ocupa un papel preponderante, por lo que un área clave dentro de la estructura del INMEGEN es la Subdirección de Investigación Básica, que realiza estudios sobre modelos *in vitro* en células, modelos básicos, modelos animales, entre otros.

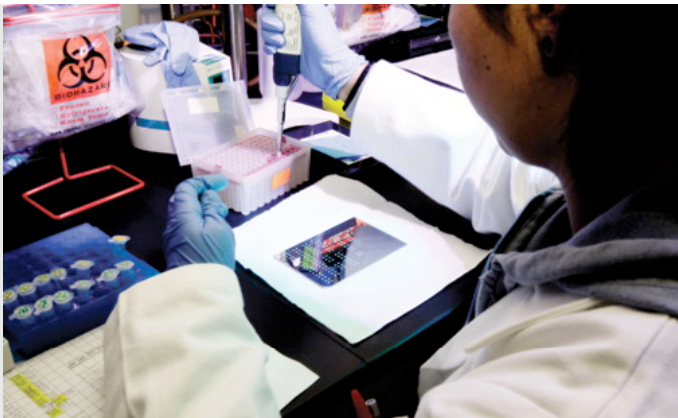
Dentro de la Subdirección de Investigación Básica además se integran las Unidades de Alta Tecnología: Unidad de Proteómica, Unidad Genómica de Secuenciación e Identificación de Polimorfismos, Unidad de Validación de Biomarcadores y dos plataformas de Microarreglos que actualmente posee el Instituto.

## Importancia para el país

La trascendencia de la investigación básica no únicamente es de interés para el INMEGEN, sino para todo el país, ya que permite avanzar en el conocimiento de los mecanismos de las



**Dr. Jorge Meléndez Zajgla**  
Subdirector de Investigación Básica



enfermedades, pero sobre todo su importancia radica en que a través de ella se pueden establecer los blancos terapéuticos, las herramientas de diagnóstico y pronóstico, así como los posibles medicamentos que en un futuro se podrán utilizar en la Genómica.

### Las líneas oncológicas

Dentro de esta Subdirección se trabaja con varias líneas de investigación donde las más importantes son las oncológicas con sus diversas implicaciones como diferentes tipos tumorales, mecanismos moleculares básicos de la célula y del ser humano. El cáncer es un grupo de enfermedades caracterizados por profundas alteraciones genómicas, que incluyen mutaciones en el ADN, así como la expresión descontrolada de muchos genes responsables de los procesos celulares fundamentales.

Por su mortalidad en México, el estudio de todos los aspectos genómicos del cáncer resulta muy importante. Esto abarca el descubrimiento de mutaciones y alteraciones de diversos tipos de cáncer, así como de alteraciones en la regulación de la expresión de los genes que participan en este grupo de patologías utilizando un enfoque sistemático e integral.

En términos prácticos este tipo de investigación permite crear nuevas herramientas de diagnóstico, pronóstico y respuesta a terapia, así como la creación de metodologías para identificar lesiones premalignas en la población nacional, con la posibilidad de no sólo impactar en la salud de los mexicanos, sino de disminuir los costos de atención. Estos datos pueden ayudar a generar nuevas estrategias y blancos terapéuticos para el tratamiento de una de las enfermedades que cobran más vidas año con año en nuestro país.

Asimismo, se desarrollan líneas de investigación básica sobre otras enfermedades, tales como diabetes, obesidad y patologías autoinmunes. *“Esta subdirección está orientada a las enfermedades crónico-degenerativas y tiene un pequeño espacio para las de tipo infeccioso, ahora no cuenta con laboratorios de seguridad, pero contará con ellos a medida que el instituto crezca”.*

### Procesos del área

Los investigadores de esta Subdirección utilizan en los diferentes laboratorios el modelo *in vitro*, el cual funciona a través de cultivo celular y herramientas científicas de última generación. La tecnología que se emplea en el INMEGEN es muy costosa, por lo que la participación de su patronato es fundamental en la adquisición de herramientas científicas de última generación. Un ejemplo de ello es su secuenciador, que es uno de los pocos que existen en el país y en toda la zona de América Latina.

*“En cuanto a las Unidades de Alta Tecnología el INMEGEN cuenta con un equipo de Proteómica de primer nivel, el cual identifica proteínas y las caracteriza para procesos específicos celulares. Para eso se utilizan robots y todo este tipo de herramientas más avanzadas. Por otra parte existe el área de microarreglos en donde se identifican muchas variantes y cambios en el genoma humano o en cualquier patología de una manera rápida y hasta cierto punto económica. Los microarreglos son herramientas de diagnóstico indispensables en muchas enfermedades”.*

Una de las partes más importantes dentro de los procesos de investigación genómica es la secuenciación, ya que no sólo está dirigida a hacer análisis científicos, sino a

*“Todo lo que se encuentre en los pacientes tiene que ser trasladado a un laboratorio básico y viceversa: lo que se encuentra en un laboratorio básico tiene que trasladarse a los pacientes.*

*La investigación básica en este Instituto lleva a cabo la traducción de conocimientos y proporciona los elementos para que en un mediano plazo se cuente con la tecnología en México, en particular sobre el área médica”.*

*“El Instituto tiene las herramientas más avanzadas de tecnología genómica. Se trabaja con células troncales adultas con la idea de usarlas para terapia y diagnóstico. También se emplean algunos otros modelos que se necesitan para esta traducción de conocimientos como el uso de ratones y otros modelos en vivo. Además se cuenta con la secuenciación de nueva generación para secuenciar genomas”.*

brindar servicio al identificar marcadores, sobre todo en pacientes con cáncer que necesitan terapia dirigida. La secuenciación también es clave en el diagnóstico de enfermedades poco comunes.



### Importantes convenios

En lo que se refiere al personal que labora en los distintos laboratorios de la Subdirección de Investigación Básica, existen técnicos con licenciaturas y maestrías. Asimismo, los investigadores cuentan con preparación en México y en el extranjero con estudios doctorales, y un grupo de ellos son parte de los sistemas nacionales de investigación II y III. Al ser la Genómica una actividad multidisciplinaria participan además médicos, biólogos, matemáticos, físicos, entre otros.

*“Por su parte, en lo que se refiere a interacción con otras instituciones, actualmente el INMEGEN participa en*

*la Iniciativa Slim en Medicina Genómica, en alianza con el Instituto Carlos Slim de la Salud y el Instituto Broad, en el marco de la cual, a través de convenios con ambas instituciones, se ha planteado un intercambio de investigaciones y científicos con esa institución líder mundial en genómica.*

*La idea en particular de la Iniciativa es trabajar con diabetes y lo que se va a hacer es el estudio más grande y ambicioso que se ha hecho a nivel mundial en toda la historia de la medicina para genotipificar a los pacientes latinoamericanos, y en particular a los mexicanos para esta enfermedad. Se va a usar una herramienta que ni siquiera se ha utilizado comercialmente, es algo muy novedoso que desarrollaron en el Instituto Broad y todos los pacientes van a ser de nuestro país. Esta es la primera parte y el INMEGEN lo lleva a cabo en colaboración con varias instituciones como el Hospital Infantil de México, el ISSSTE, el IMSS, entre otros.*

*La segunda parte del componente de investigación de la Iniciativa trata sobre cáncer, en la cual se secuenciará el genoma humano completamente en todos los tumores, mediante un grupo de entre 500 u 800 pacientes con diversos tipos tumorales. Aparte de esto existen algunas otras colaboraciones con la Universidad de Washington, con la UNAM, y con otros institutos”.*

### El futuro inmediato

Se planea ampliar la Subdirección de Investigación Básica. Las unidades de alta tecnología tendrán un espacio mucho más adecuado para realizar sus funciones, lo cual permitirá, entre otras cosas, contratar a más personal, tener un flujo de servicios más eficaz y apoyar a los demás institutos. En cuanto a los grupos de investigación básica se van a ampliar en referencia a enfermedades infecciosas y parasitarias, que no se han cubierto hasta el momento y también se pretende innovar en líneas de investigación.

*“Se empieza a hacer una conexión entre la investigación básica y médica que se lleva a cabo dentro del Instituto junto con las empresas. Esa es una prioridad. La idea es crear tecnología e innovación para que todo mundo se beneficie”.*

# Dirección de Enseñanza y Divulgación

La Enseñanza es una de las actividades fundamentales para el INMEGEN, ya que junto con el desarrollo de investigación en Medicina Genómica enfocada a los problemas de salud de la población mexicana, representa una de sus funciones sustantivas. Además, resulta vital la transmisión de los conocimientos obtenidos mediante eventos de Divulgación que ofrezcan a los diversos sectores una explicación clara y precisa sobre los retos y oportunidades que supone esta nueva rama de la medicina.

La generación de recursos humanos para la investigación científica en medicina genómica es un proceso que debe desarrollar mediante diversas estrategias la Dirección de Enseñanza y Divulgación. Adicionalmente esta área estratégica dentro del Instituto, también tiene el propósito de de informar objetivamente a la sociedad mexicana sobre los beneficios, los riesgos y las ventajas que ofrece la Medicina Genómica.

## Líder en cursos de medicina genómica

En la Dirección de Enseñanza se realizan cursos de licenciatura (pregrado), posgrado, así como de educación continua en formatos a distancia y presencial. En pregrado, actualmente se imparten las materias de Medicina Genómica y Genética, con la Escuela de Medicina y Homeopatía del Instituto Politécnico Nacional, y con la Facultad de Medicina de la UNAM el curso de Genética Humana. Así mismo se han reforzado lazos e interacciones con la Universidad Autónoma Metropolitana, UAM, en sus diversos campus.

En cuanto a Posgrado y Educación Médica Continua, se ofertan de manera presencial: Introducción a la Medicina Genómica, Aplicaciones Genómicas en Medicina Interna, Aplicaciones Genómicas en Pediatría, Introducción a la Genómica Computacional.

En formato a distancia se imparten Aplicaciones Genómicas en Medicina Interna, Introducción a la Proteómica Médica y Aplicaciones Genómicas en Pediatría.



**Dra. María De los Ángeles Fernández Altuna**  
Directora de Enseñanza y Divulgación



También se contribuye a la formación integral de los especialistas médicos a través del Curso de Alta Especialidad en Medicina Genómica avalado por la Facultad de Medicina de la UNAM.

### Estancias nacionales e internacionales

El sistema de estancias escolarizadas y no escolarizadas tiene la particularidad en el INMEGEN de llevarse a cabo por un estudiante de servicio social, licenciatura, posgrado, maestría, doctorado, bajo una tutoría de un líder de proyecto. Se desarrollan diversas actividades en los laboratorios, principalmente en el rubro de la investigación, sin embargo, también han sido realizadas estancias en otras áreas: Desarrollo Tecnológico, Supercómputo, Enseñanza, Comunicación, Divulgación de la Ciencia, etcétera. La periodicidad de cada estancia es particular y se establece de común acuerdo, teniendo como eje central las necesidades de cada proyecto.

Como otro producto interesante están los múltiples tesis que están haciendo actualmente sus investigaciones guiados por tutores del INMEGEN.

*“Se reciben también estudiantes de varios estados de la República Mexicana y de diversas instituciones educativas, tanto nacionales como internacionales. Hemos tenido alumnos de Francia, Estados Unidos, Bélgica, Canadá, Brasil, Chile y Cuba. Sin embargo también hay investigadores jó-*

*venes del INMEGEN que han realizado estancias en el extranjero: España, Suecia, Estados Unidos. Actualmente se cuenta con gente en este último país, concretamente en el Instituto Broad, como parte de la iniciativa Slim de Medicina Genómica”.*

### Importancia de la Divulgación

En la parte que concierne a Divulgación, son efectuadas actividades que difunden múltiples aspectos de la Medicina Genómica hacia los diversos grupos de la sociedad mexicana. Algunas temáticas principales que se explican son la historia de la Genética Humana, el Proyecto del Genoma Humano, el Proyecto de Diversidad Genómica de poblaciones Mexicanas, entre otros. Ejemplo de ellos son: presencia en las principales redes sociales, canal de podcast “Gen Cast”,



el canal de video del INMEGEN en You Tube y Vimeo, la serie de cómics “la Medicina Genómica”, la participación con el Centro Mexicano de Educación en Salud por Televisión (CEMESATEL) del Hospital Infantil de México Federico Gómez, los podcast realizados en colaboración con Radio Educación, participación en la red EDUSAT de la Secretaría de Educación Pública, colaboración con la asociación INFOGEN, realización del boletín Expresión del INMEGEN, así como exposiciones en diversos espacios para la divulgación y educación tales como Papalote Museo del Niño y la Universidad Autónoma Metropolitana, con los cuales se ha logrado divulgar el conocimiento en medicina genómica a diferentes públicos.

Asimismo se ha dado un gran impulso a diversas actividades de nivel internacional, como el Encuentro Internacional de Medicina Genómica, los Simposia

*“Se está dando un fuerte impulso a las redes sociales como un instrumento de comunicación y de captación de talento. El objetivo es tratar de motivar a los jóvenes que utilizan estas vías para que reconozcan a la Medicina Genómica como una oportunidad de desarrollo profesional. Esto también está generando más canales de comunicación y más interacción con la gente que está interesada en la Medicina Genómica”.*



Internacionales en Nutrigenómica, el Curso Genómica de Poblaciones, el Foro Internacional de Protección de Datos organizado en conjunto con el IFAI y el Simposium “Uso de la Medicina Genómica en la lucha contra las enfermedades crónicas” en colaboración con el Instituto Broad y el Instituto Carlos Slim de la Salud.

Además se han realizado talleres, exposiciones y cursos que aunados a las actividades académicas y sesiones generales, así como a los seminarios de investigación, fortalecen la visión integral de la Medicina Genómica.

### Nuevas áreas de Enseñanza

Entre los temas en los que se innovará próximamente están la Bioinformática, la Nutrigenómica, la Farmacogenómica, la Epigenética, el manejo privado de la información genética y se impartirá el Curso de Alta Especialidad en Medicina Genómica.

Estas posibilidades existen gracias a la sólida infraestructura con la que cuenta el INMEGEN, dotada de espacios ideales para la investigación científica avanzada en medicina genómica, espacios de enseñanza, tecnología de primer nivel, y personal altamente capacitado.

Se está trabajando para consolidar un grupo de tutores de maestría y doctorado para que el INMEGEN se convierta en co-sede de diversos posgrados.

### Transcripción



*“Se pretende que todas las actividades permitan a la gente con diversa formación, beneficiarse, discutir, participar y aportar, para luego llevar este conocimiento a sus lugares académicos de origen”.*

# Dirección de Vinculación y Desarrollo Interinstitucional

Uno de los objetivos centrales del INMEGEN es generar nuevos productos y servicios que representen mejoras de diagnóstico y tratamiento de las enfermedades basados en la investigación genómica de los mexicanos. De esta manera, la investigación científica cobra un sentido de pertinencia social, sin embargo es necesario apropiarse y traducir los resultados de la investigación para promover su producción y comercialización para que la sociedad pueda acceder a ellos.

Por lo anterior y dado que el INMEGEN desarrolla investigación científica en todas las áreas de la medicina desde una perspectiva genómica, es que las relaciones del Instituto con otros Institutos Nacionales de Salud, hospitales y clínicas, con universidades públicas y privadas, con la iniciativa privada (empresas), con otros Institutos de Medicina Genómica y con centros de investigación de toda la República Mexicana, América y del resto del mundo resulta esencial.

La Dirección de Vinculación y Desarrollo Institucional del INMEGEN es la encargada de gestionar las relaciones interinstitucionales cuyas interacciones resulten provechosas en lo académico y lo científico. Además dirige la gestión y transferencia de tecnología mediante los servicios especializados que ofrece su Oficina de Transferencia de Tecnología, la primera en su tipo en las instituciones de investigación en salud de nuestro país.

## Medicina Genómica multidisciplinaria

La Medicina Genómica abarca múltiples áreas médicas y científicas así como diversos aspectos éticos, legales y sociales por lo que debe considerarse como una ciencia multidisciplinaria que requiere de esquemas diversos de relación con otras instituciones para poder entregar mejores resultados.

## Vinculación: actividad crucial

La tarea principal de la Subdirección de Vinculación Horizontal de la Dirección de Vinculación se centra en la formalización de diversas colaboraciones y el establecimiento de proyectos conjuntos con instituciones pares del INMEGEN y con instituciones médicas para ligar la ciencia médica con la Genómica.



**Dra. María del Carmen Álvarez-Buylla**  
Directora de Vinculación y Desarrollo Interinstitucional



### Convenios más importantes

Por la trascendencia de la medicina genómica y gracias al posicionamiento que va ganando el INMEGEN a nivel nacional e internacional, se han logrado establecer importantes vínculos con organismos de reconocido prestigio en México y en el mundo.

Existen diversos tipos de convenios interinstitucionales: de colaboración académica, científica, culturales, de divulgación, etc. Dentro de estos convenios destacan los convenio marco, que se suscriben para formalizar la intención de establecer proyectos de colaboración de algunas de las áreas sustantivas del Instituto, y los convenios específicos que formalizan la colaboración en torno a un proyecto en concreto. Un ejemplo es el convenio suscrito con el Papalote Museo del Niño de la Ciudad de México, con el propósito de realizar actividades y exposiciones conjuntas de divulgación sobre la Medicina Genómica dirigidas a los niños.

Además de los convenios mencionados anteriormente, es importante resaltar que el INMEGEN ha suscrito importantes convenios de colaboración tanto para investigación, como para formación de recursos humanos con varios de

los Institutos Nacionales de Salud, con la UNAM y con el CINVESTAV. También se tiene una colaboración trascendente con el Instituto Carlos Slim de la Salud y con el Instituto Broad de los EUA, a partir del cual han surgido colaboraciones para abordar proyectos de salud y genómica en México con otras instituciones nacionales tanto de salud, como educativas.

En el contexto nacional, uno de los convenios más importantes es el que se ha suscrito con la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM) que tiene amplios alcances con el área médica y con distintas entidades académicas de investigación y de enseñanza. Con el Instituto Politécnico Nacional (IPN) se han iniciado gestiones para unir esfuerzos encaminados a la formación de recursos humanos. Asimismo, se tienen convenios con varias universidades de los estados de la República.

### Relación con las empresas

Aunque a la fecha la gran mayoría de los convenios se han celebrado con instituciones académicas, centros de investigación y hospitales, el INMEGEN ha tenido también con-

*“La vinculación es crucial para el INMEGEN. Desde el principio el Instituto ha tenido una vocación muy intensa para colaborar con investigadores y especialistas de otros Institutos Nacionales de Salud, de otros subsistemas o universidades. La vinculación no se debe limitar sólo a instituciones nacionales, sino extenderla a instituciones internacionales. En la parte de Enseñanza se procura crear las alianzas necesarias para avanzar por el inmenso reto que implica formar y actualizar al personal médico para incorporar la práctica de la Medicina Genómica en México”.*



*“Además de la investigación y la formación de recursos humanos, con la iniciativa privada se evalúa una tercera misión fundamental, que es la traducción del conocimiento científico en nuevos productos y servicios para que las nuevas tecnologías lleguen a amplios sectores de la población. Para pasar de la investigación o del laboratorio a la sociedad, deben intervenir tres actores: empresas, gobierno y el sector académico”.*



### **Sede Permanente, impulso al desarrollo**

La sede permanente del IN-MEGEN supone un espacio amplio y dinámico en donde es posible desarrollar nuevas líneas de investigación y se cuenta con la infraestructura necesaria para establecer más alianzas con investigadores e institutos de México y el mundo.

tacto con la industria privada. Desde su nacimiento fue clara la línea para posicionar al Instituto en el desarrollo de nuevos productos y servicios para que la investigación llegue a la población en general. Un ejemplo es la relación con Nestlé, empresa con la que se desarrollan varios proyectos de investigación en el área de Nutrigenómica.

Con las empresas se buscan distintos esquemas de alianzas que promuevan colaboraciones científicas orientadas a la solución de problemas específicos para que los resultados útiles lleguen lo más pronto posible a la población y que permitan generar plataformas tecnológicas y soluciones viables para atender los problemas de salud pública en México.



*“La sede permanente impacta en la Vinculación de manera muy positiva. En ella, existen instalaciones adecuadas para hacer investigación y atraer proyectos de desarrollo tecnológico, lo cual da posibilidades de ampliar las actividades y vínculos del Instituto. La comunicación y la formación de recursos humanos ocupan un espacio muy importante de la nueva sede, además de que brinda posibilidades para el crecimiento de la planta académica”.*

# “Servicios para Diagnóstico e Investigación en Medicina Genómica”

El uso de tecnología genómica se ha convertido en una herramienta fundamental en las áreas de investigación tales como farmacología, biotecnología, biología de sistemas, análisis forense, entre otras, y contribuirá en gran medida al tratamiento y predicción de enfermedades.

El INMEGEN, como centro de referencia en medicina genómica en México, ofrece al sector salud y a otras organizaciones académicas y productivas, servicios en el área de diagnóstico tales como pruebas de paternidad y maternidad, monitoreo en el trasplante de células hematopoyéticas y pruebas de farmacogenómica; en el área de investigación, servicios de análisis de expresión, genotipificación, secuenciación de segunda generación, identificación de proteínas, histología y microscopía, estudios de nutrigenómica, farmacogenómica, citogenéticos y epigenéticos.

## LABORATORIO DE DIAGNÓSTICO

### Farmacogenómica

Con las siguientes pruebas es posible seleccionar, ajustar la dosis y/o estimar los efectos adversos del fármaco para un individuo, de acuerdo a su perfil genético. Con ello el paciente podrá recibir un tratamiento eficaz y reducir riesgos o efectos adversos.

- **Identificación del riesgo de hipersensibilidad a Abacavir**  
*HCP5 rs2395029 – HLA-B\*5701*
- **Panel de sensibilidad a Acenocumarol**  
*CYP2C9\*2, \*3, VKORC1 (-1639G>A) y CYP4F2 (1297G>A)*
- **Panel de sensibilidad a Warfarina**  
*CYP2C9\*2, \*3, \*5 y VKORC1 (-1639G>A)*
- **Identificación de variantes genéticas que afectan el metabolismo de Celecoxib**  
*CYP2C9\*2, \*3*
- **Identificación de variantes genéticas que modifican el metabolismo de clopidogrel.**  
*CYP2C19 \*2, \*3 y \*17*
- **Genotipo de TMPT (Tiopurina metiltransferasa)**  
*Alelos \*2A, \*3B y \*3C*
- **Identificación del riesgo de mielotoxicidad por azatioprina, mercaptopurina**

### Monitoreo en el trasplante de células hematopoyéticas

Para obtener información clave respecto al progreso de un trasplante se realiza la medición exacta del grado de quimerismo en la sangre o médula ósea del paciente que recibirá el trasplante.



La proporción del quimerismo se realiza identificando los marcadores de repetición corta en tandem (STR) informativos que permiten diferenciar entre las células del donador y las del receptor, el género HLA, con excepción de casos de trasplantes en gemelos homocigotos.

- **Quimerismo pretrasplante**

Al analizar muestras del receptor y del donante se reportan los alelos de 15 STR y del gen amelogenina, así como los marcadores informativos en el monitoreo del trasplante.

- **Quimerismo postrasplante**

Por medio del análisis de la muestra del receptor del trasplante de células hematopoyéticas, se reporta si se ha identificado o no el quimerismo y el porcentaje de células del donante y del receptor.



### Pruebas de paternidad

En algunas situaciones es necesario confirmar o descartar si un individuo determinado tiene una relación biológica con otro, es decir, si es el padre o la madre biológico(a).

Las pruebas se llevan a cabo por medio de 15 marcadores genéticos de repeticiones cortas en tandem (STR) que son altamente variables entre individuos, y un marcador genético (amelogenina) para determinar el género.

Todas las pruebas que ofrecemos son privadas y de carácter informativo, por lo que no tienen validez en juicios de reconocimiento de paternidad.

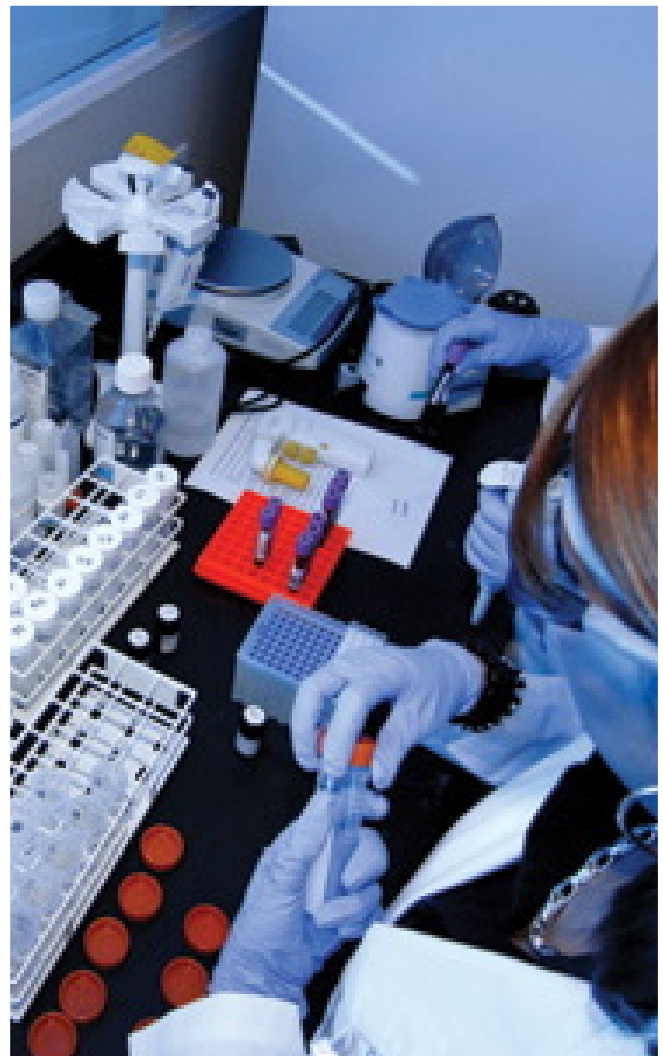
- **Prueba de paternidad**

- Con muestras del supuesto padre, la madre y el hijo
- Con muestras del supuesto padre y el hijo

- **Prueba de maternidad**

- Con muestras de la supuesta madre, el padre y el hijo
- Con muestras de la supuesta madre y el hijo

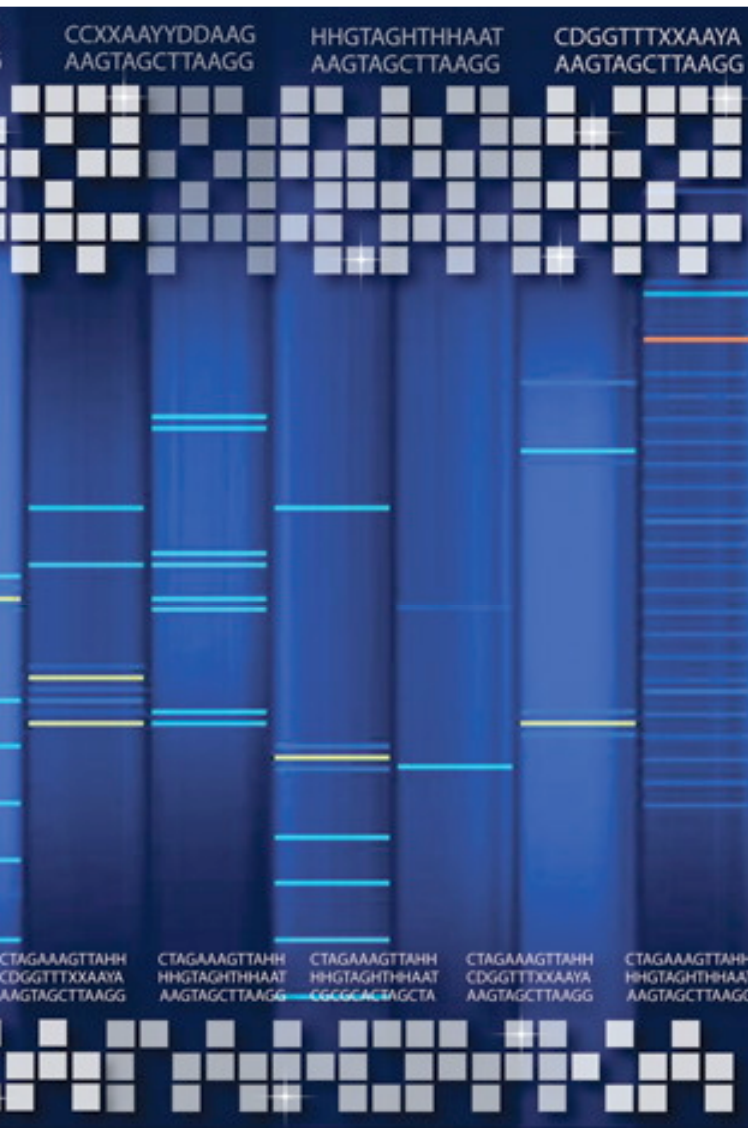
- **Identificación de una persona adicional** como padre o madre, al realizar cualquiera de las pruebas anteriores, o posterior a ella.



### Contacto

**Laboratorio de diagnóstico genómico**

contactoldg@inmegen.gob.mx t. (55) 5350-1931



Nuestras plataformas de NGS por ligación (SOLiD® System), por síntesis (GAIIX® de Illumina) o por liberación de iones (ion Torrent) permiten estudiar el genoma de cualquier especie analizando diferentes polimorfismos, desde los puntuales (SNPs) hasta las variantes estructurales (CNVs, inversiones, etc.) presentes en genomas complejos, evaluar transcriptoma completo, exoma, inmunoprecipitación de cromatina y resecuenciación dirigida.

- Por electroforesis capilar
- Secuenciación 2a generación (Next-Gen Seq)

### Genotipificación

Los estudios de genotipificación, entre los cuales se encuentran los microarreglos para genoma completo, el mapeo fino de regiones candidato, y los paneles comerciales (MHC, cáncer, enfermedades cardiovasculares, ligamiento, etc.), se encuentran disponibles en las plataformas comerciales más robustas. Por otra parte, contamos con diseño de microarreglos a la medida, PCR en tiempo real, método ideal para evaluar pocos polimorfismos de interés en un número considerable de muestras (placas en formato de 96 ó 384 pozos) y con el servicio de secuenciación.

- Microarreglos de ADN de Illumina® y Affymetrix®
- PCR en tiempo real (RT-PCR)
- Secuenciación 2a generación (Next-Gen Seq)
- Secuenciación capilar

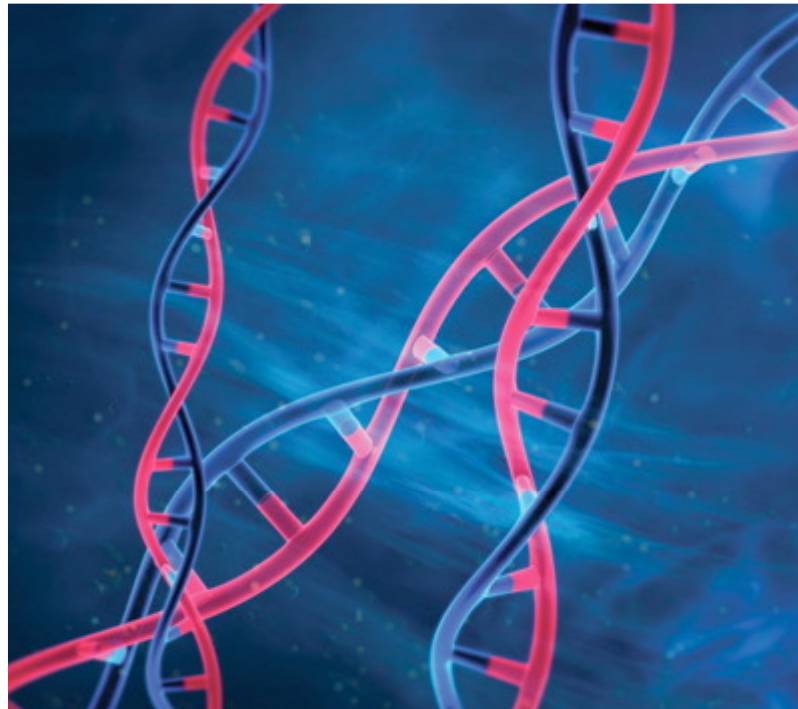
## SERVICIOS PARA INVESTIGACIÓN

### Genómica

#### 28 Secuenciación

El análisis más detallado de la estructura del ADN consiste en averiguar la secuencia de los nucleótidos que lo conforman. A lo largo del tiempo se han desarrollado diferentes métodos para llevar a cabo esta tarea, como la secuenciación tipo Sanger por electroforesis capilar automatizada que permite visualizar regiones discretas del ADN (longitudes de hasta 1000 nucleótidos por experimento) para estudiar, validar o descubrir variantes tipo SNP, microsatélites o indels.

En los últimos años han surgido nuevos procedimientos denominados Next-Gen Sequencing (NGS). Estas tecnologías, a pesar de ser de menor tamaño (50-400 nucleótidos) ofrecen una secuenciación completa y eficiente del ADN.



### **Análisis citogenético con microarreglos**

El análisis citogenético mediante microarreglos permite a las áreas de investigación básica y clínica determinar aberraciones cromosomales como amplificaciones, deleciones, rearrreglos, mutaciones puntuales, cambios en el número de copias, y eventos de pérdida de heterocigocidad (LOH) y mosaicismos, examinando variantes conocidas y neutras. Con esta metodología se realiza una exploración completa del genoma diseñado, de manera que confiera un alto rendimiento y robustez estadística al análisis de las variantes estructurales más relevantes en enfermedades humanas.

Con la plataforma Illumina® la capacidad de análisis que ofrecemos soporta desde 300 mil hasta 1.1 millones de marcadores dispuestos en arreglos de 12 muestras procesadas simultáneamente, evaluando con alta resolución el número de copia y pérdida de heterocigocidad con marcadores espaciados cada 1.2Kb del genoma humano.

Con los microarreglos Affymetrix® ofrecemos análisis desde 262,000 hasta 2,6 millones de marcadores en un solo microarreglo, evaluando con alta resolución el número de copia, pérdida de heterocigocidad y la mayoría de síndromes y enfermedades citogenéticas con marcadores espaciados hasta cada 0,4 Kb del genoma humano.

### **Estudios de epigenética con microarreglos**

La determinación de los patrones de metilación mediante microarreglos permite analizar los efectos de la metilación aberrante en el genoma humano. Los microarreglos proporcionan robustez estadística debido a la detección cuantitativa a nivel puntal de isla CpG, con alta resolución para el entendimiento de cambios epigenéticos por comparación de condiciones.

Con microarreglos Illumina® analizamos hasta 27 mil islas CpGs (hasta 450 mil islas CpG con el iScan), resolución de una sola isla CpG, paneles de hasta 807 genes para el diagnóstico de cáncer, capacidad de detección hasta de aproximadamente 150,000 sitios de metilación, evaluación hasta de 14 mil genes.

## **Transcriptómica**

### **Análisis de expresión génica**

El análisis de expresión génica se aplica a la identificación de genes asociados a la predisposición a enfermedades comunes, la progresión de éstas y la respuesta de un individuo a tratamientos farmacológicos, entre otros. Las plataformas con las que contamos nos permiten analizar hasta 48 mil transcritos por muestra, dispuestos hasta en 12 muestras por arreglo tanto comerciales, como a la medida con alto grado de redundancia, y detección de transcritos en células y tejidos. Contamos con más

de 25 microarreglos para el análisis de transcriptoma completo en diferentes especies, así como el estudio de miRNA de más de 131 organismos diferentes en un solo microarreglo. Por otra parte, con la ayuda de PCR en tiempo real es posible evaluar pocos transcritos de interés (desde un transcrito) en un número considerable de muestras o bien si el objetivo es el estudio de todos los transcritos la plataforma de secuenciación de segunda generación es la mejor opción.

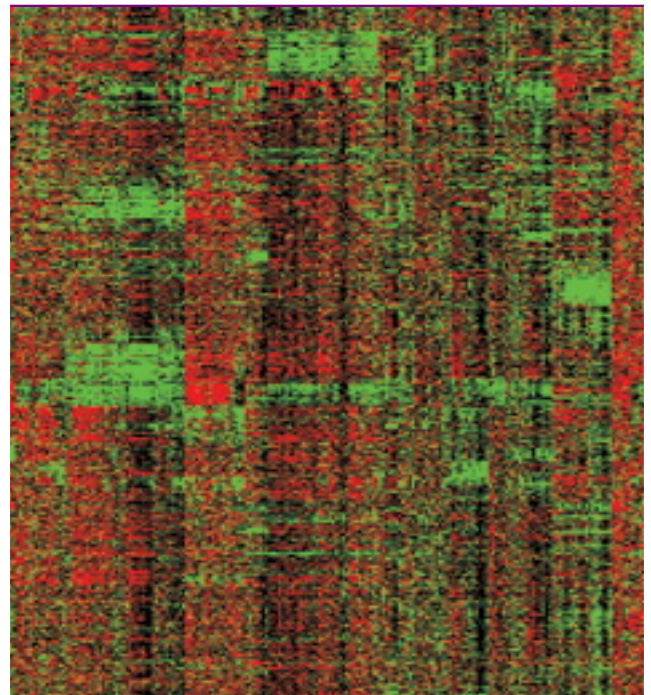
## **Proteómica**

La identificación de proteínas diferencialmente expresadas entre muestras sanas y enfermas, pueden establecerse como biomarcadores de diagnóstico temprano, así como para la búsqueda de blancos terapéuticos para el desarrollo de nuevos fármacos, aplicaciones clínicas y médicas.

### **Identificación y separación de proteínas**

Contamos con tecnología para analizar simultáneamente las proteínas de un gran número de muestras desde plasma, suero, orina y saliva, hasta líneas celulares o biopsias humanas.

- Identificación de proteínas y masas moleculares por Peptide Mass Fingerprinting (PMF)
- Identificación de proteínas por espectrometría de masas en tandem (MS/MS)
- Electroferesis Diferencias en Geles de poliacrilamida 1D y 2D



## Microscopía e Histología

Para identificar la presencia de biomarcadores en secciones de tejido o en células, y proyectar de manera visual y funcional los cambios moleculares asociados a varias enfermedades tales como el cáncer y la diabetes, ponemos a su disposición los siguientes servicios:

### *Microarreglo de Tejidos (TMA)*

Análisis simultáneo de hasta 200 muestras en ensayos de inmunohistoquímica e inmunofluorescencia. Los TMAs se construyen organizando el material biológico (biopsias incluidas en parafina) en coordenadas con base en el propósito de la investigación, siendo posible combinar numerosas características como: el tipo de patología, regiones de tejido, estadios de progresión, grados de la enfermedad, entre otros criterios clínicos.

### *Microdissección y captura láser*

Aislamos con precisión desde una célula hasta áreas pequeñas de tejido (hasta 38 mm<sup>2</sup>) de secciones histológicas, que generalmente son grupos de células con alguna característica morfológica o molecular. Del material disecado es posible aislar diversas biomoléculas como el DNA, RNA, proteínas y lípidos.

### *Servicio de Microscopía confocal*

Con esta tecnología es posible obtener imágenes de alta resolución, útiles para localizar la presencia de biomoléculas en un contexto celular o tisular. Puede ser utilizado para la co-localización de proteínas y la reconstrucción de imágenes en tres dimensiones.

### *Procesamiento de Tejidos*

Contamos con equipos que nos permiten obtener secciones histológicas de hasta 2 µm de material biológico incluido en parafina o preservado por congelación. La secciones histológicas tienen una diversidad de aplicaciones: histoquímica, inmunohistoquímica, hibridación in situ, entre otras.

## Contacto

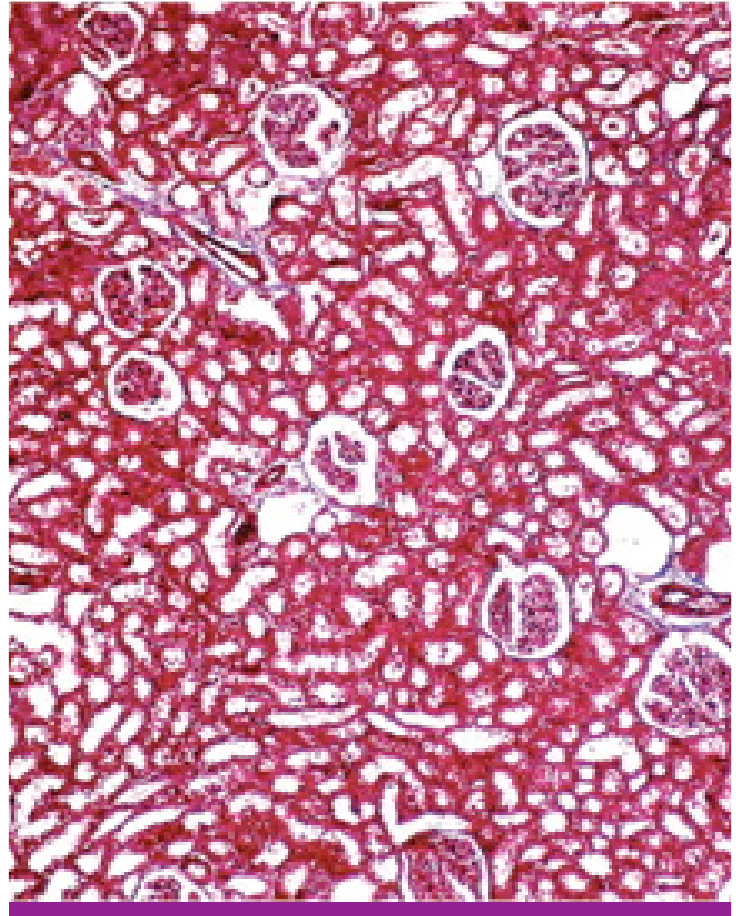
**Unidad de genotipificación y análisis de expresión Illumina**  
t. (55) 5350-1969

**Unidad de genotipificación y análisis de expresión Affimetrix**  
t. (55) 5350-1909

**Unidad de secuenciación e identificación de polimorfismos**  
t. (55) 5350-1969

**Unidad de proteómica médica**  
t. (55) 5350-1900 ext. 1125

**Unidad de validación de biomarcadores**  
t. (55) 5350-1900 ext. 1132



# INMEGEN, líder en investigación genómica

Al ser uno de los trece Institutos Nacionales de Salud, el INMEGEN está comprometido a impulsar el desarrollo científico y tecnológico de servicios especializados; a formar investigadores y estudiantes de excelencia en las principales áreas de la medicina genómica así como divulgar y difundir la investigación generada que permitirá atender mejor las enfermedades.

Por todo esto el INMEGEN se convierte en uno de los principales promotores y generadores de información, conocimiento y tecnología en el campo de la genómica en México permitiendo que en un futuro las aplicaciones prácticas y servicios, producto de la investigación, contribuyan a mejorar la calidad de vida de los mexicanos.

## Contacto

### Dirección General

T. (55) 5350-1900 ext. 1901

### Dirección de Investigación

T. (55) 5350-1900 ext. 1910

### Dirección de Enseñanza y Divulgación

T. (55) 5350-1900 ext. 1121

### Dirección de Vinculación y Desarrollo Institucional

T. (55) 5350-1900 ext. 1916

### Dirección de Desarrollo Tecnológico

T. (55) 5350-1900 ext. 1923

### Dirección de Administración

T. (55) 5350-1900 ext. 1918

### Unidad de Genotipificación y Análisis de Expresión Illumina

T. (55) 5350-1909

### Unidad de Genotipificación y Análisis de Expresión Affmetrix

T. (55) 5350-1909

Unidad de Secuenciación  
e Identificación de Polimorfismos  
T. (55) 5350-1909

Unidad de Proteómica Médica  
T. (55) 5350-1900 ext. 1125

Unidad de Validación  
de Biomarcadores  
T. (55) 5350-1900 ext. 1132

Unidad de Congresos  
T. (55) 5350-1900 ext. 1183

Centro de Información  
y Documentación (Biblioteca)  
T. (55) 5350-1933

Comunicación Social y Prensa  
T. (55) 5350-1900 ext. 1136

Cursos  
T. (55) 5350-1950 ext. 1113

Programa de Participación  
Estudiantil  
T. (55) 5350-1900 ext. 1122

## ¿Tienes un smartphone?

Escanea nuestro código QR y sigue al INMEGEN



Facebook

<https://www.facebook.com/inmegen>



Twitter

<https://twitter.com/INMEGEN>



YouTube

<https://bit.ly/3v4c22a>



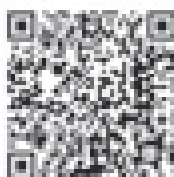
Vimeo

<https://bit.ly/3v4c22a>



Boletín Expresión

<https://bit.ly/3v4c22a>



Mailing Próximos  
Eventos

<https://bit.ly/3v4c22a>



Publicaciones  
Científicas del INMEGEN

<https://bit.ly/3v4c22a>



Biblioteca

<https://bit.ly/3v4c22a>



## Ion AmpliSeq™ Cancer Panel

Mediante la superación de las barreras correspondientes a la estandarización de reacciones multiplex de PCR, la tecnología Ion AmpliSeq™ introduce un flujo de trabajo innovador que permite realizar la secuenciación rápida de cientos de mutaciones conocidas de baja frecuencia. Ion AmpliSeq™ Cancer Panel cumple las necesidades de investigación clínica y traslacional. El protocolo rápido y con bajas cantidades de muestra de DNA inicial permite realizar la detección en muestras de FFPE que no pueden ser procesadas por otros métodos de enriquecimiento. A continuación las características más relevantes:

- Tecnología transformativa que genera 480 amplicones utilizando una reacción multiplex de PCR en un solo tubo.
- Protocolo con mínima cantidad de DNA inicial (10 ng), compatible con análisis de muestras de FFPE.
- Tecnología escalable para secuenciación profunda de mutaciones de baja frecuencia en muestras heterogéneas o detección de mutaciones de línea germinal.
- Secuenciación rápida y accesible en sólo 90 minutos.
- Primer panel Ion AmpliSeq™ disponible para detección de regiones relevantes en genes clave para cáncer.

Cobertura superior para detección de mutaciones de baja frecuencia y análisis directo con Torrent Suite Software, le permiten obtener resultados desde extracción de DNA hasta identificación de variantes en un solo día.



# INMEGEN, líder en investigación genómica

Al ser uno de los trece Institutos Nacionales de Salud, el INMEGEN está comprometido a impulsar el desarrollo científico y tecnológico de servicios especializados; a formar investigadores y estudiantes de excelencia en las principales áreas de la medicina genómica así como divulgar y difundir la investigación generada que permitirá atender mejor las enfermedades.

Por todo esto el INMEGEN se convierte en uno de los principales promotores y generadores de información, conocimiento y tecnología en el campo de la genómica en México permitiendo que en un futuro las aplicaciones prácticas y servicios, producto de la investigación, contribuyan a mejorar la calidad de vida de los mexicanos.

## Contacto

### Dirección General

T. (55) 5350-1900 ext. 1901

### Dirección de Investigación

T. (55) 5350-1900 ext. 1910

### Dirección de Enseñanza y Divulgación

T. (55) 5350-1900 ext. 1121

### Dirección de Vinculación y Desarrollo Institucional

T. (55) 5350-1900 ext. 1916

### Dirección de Desarrollo Tecnológico

T. (55) 5350-1900 ext. 1923

### Dirección de Administración

T. (55) 5350-1900 ext. 1918

### Unidad de Genotipificación y Análisis de Expresión Illumina

T. (55) 5350-1909

### Unidad de Genotipificación y Análisis de Expresión Affymetrix

T. (55) 5350-1909

Unidad de Secuenciación  
e Identificación de Polimorfismos  
T. (55) 5350-1909

Unidad de Proteómica Médica  
T. (55) 5350-1900 ext. 1125

Unidad de Validación  
de Biomarcadores  
T. (55) 5350-1900 ext. 1132

Unidad de Congresos  
T. (55) 5350-1900 ext. 1183

Centro de Información  
y Documentación (Biblioteca)  
T. (55) 5350-1933

Comunicación Social y Prensa  
T. (55) 5350-1900 ext. 1136

Cursos  
T. (55) 5350-1950 ext. 1113

Programa de Participación  
Estudiantil  
T. (55) 5350-1900 ext. 1122

## ¿Tienes un smartphone?

Escanea nuestro código QR y sigue al INMEGEN



Facebook

<https://www.facebook.com/inmegen>



Twitter

<https://twitter.com/INMEGEN>



YouTube

<https://bit.ly/3n4C22a>



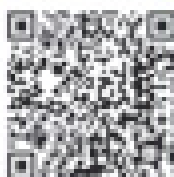
Vimeo

<https://bit.ly/3n4C22a>



Boletín Expresión

<https://bit.ly/3n4C22a>



Mailing Próximos  
Eventos

<https://bit.ly/3n4C22a>



Publicaciones  
Científicas del INMEGEN

<https://bit.ly/3n4C22a>



Biblioteca

<https://bit.ly/3n4C22a>



## Salud contigo en todas partes

Hoteles Misión ha desarrollado un concepto único en su clase que mezcla bienestar, descanso y recreación para los viajeros de negocios o placer: **Hospedaje Saludable**.

- **Alimentación:** Opciones de alimentos saludables.
- **Ejercicio:** Identificación de Ruta Saludable para cumplir con el ejercicio diario recomendado.
- **Programa "Dar la vuelta":** préstamo de bicicletas.

Vive todos estos beneficios y más en:

- Misión Comarjilla
- Misión Cuernavaca
- Misión Carlton Guadalajara
- Misión Juriquilla
- Misión Mérida Panamericana
- Misión Express Mérida Altabrisa
- Misión San Gil
- Misión Tlaxcala
- Misión Oaxaca

**Viajar, gozar y cuidar tu salud al mismo tiempo será posible.**

*El arte de la hospitalidad*



[www.hotelesmision.com](http://www.hotelesmision.com)

**Reservaciones:** Cd. de México 5209 1700.  
01 800 900 3800. [reserve@hotelesmision.com.mx](mailto:reserve@hotelesmision.com.mx)



Conoce nuestros 35 hoteles y 20 destinos en México y Estados Unidos.

\*Precios por persona por noche en base en ocupación doble. Impuestos y propinas incluidos. \*\*Pregunta por las actividades con descuento según el destino de tu elección. Pregunta por nuestros paquetes. Sujeto a disponibilidad. Se requiere reservación previa. Vigencia al 31 de diciembre de 2014. No aplica con otras promociones. Algunas restricciones aplicar. Aplica solamente en reservaciones individuales.

© 2014 Todos los derechos reservados. Hoteles Misión y sus marcas, son de propiedad y uso independiente.





## RT<sup>2</sup> Profiler PCR Arrays

El sistema con la tecnología más confiable y sensible para el análisis de expresión por qPCR.

- Gran sensibilidad, especificidad y reproducibilidad.
- Análisis simultáneo desde 16, 96 y hasta 384 genes.
- Confiabilidad: 5 genes de referencia, 3 controles positivos, 1 control para la presencia de DNA genómico y 3 de transcripción reversa por cada placa.
- Compatible con los principales termocicladores para qPCR.
- Software en línea y gratuito que facilita el análisis de los arreglos.
- Puede utilizar arreglos prediseñados o personalizarlos con los genes de su interés.

www.qiagen.com • 1253.0400 • 01800.7742.639  
ventas.mexico@qiagen.com • marketingsupport.mexico@qiagen.com



Sample & Assay Technologies