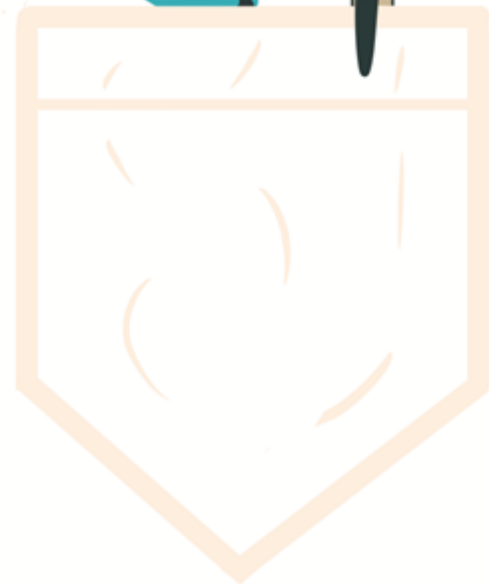


GENÉTICA PARA PROFESIONALES CLÍNICOS Y SANITARIOS



GUÍA DIVULGATIVA

**GENÉTICA PARA PROFESIONALES CLÍNICOS Y
SANITARIOS**

Cada organismo vivo tiene su propio genoma, un manual que contiene las instrucciones para su desarrollo y mantenimiento. En el caso de la especie humana, cada persona dispone de dos copias del genoma, que recibe de sus progenitores biológicos: una del padre y una de la madre.

Los seres humanos compartimos la mayor parte de nuestro genoma, más del 99%. Sin embargo, cada persona tiene miles de variaciones en su ADN que hacen que su genoma sea único y exclusivo. Estas variaciones pueden o no influir en sus características físicas o fisiológicas, en su comportamiento, o en su salud.

Ciertas variaciones en el genoma pueden dar lugar a enfermedades. En la actualidad hay más de 6.000 enfermedades genéticas descritas, que pueden ser causadas tanto por pequeños cambios en el ADN que apenas afectan a una de sus unidades como por grandes cambios que afectan a regiones más extensas. La mayoría de estas enfermedades son hereditarias y pueden transmitirse de padres a hijos a través del ADN. Otras, como el cáncer, se producen por cambios en el ADN adquiridos a lo largo de la vida que alteran la función de los genes.

La Genética Médica estudia la influencia del ADN sobre la salud humana y utiliza este conocimiento en el diagnóstico, manejo o tratamiento de las enfermedades. Con la publicación del Proyecto Genoma Humano y el gran desarrollo en las técnicas de análisis e interpretación del genoma, la Genética Médica ha experimentado importantes avances y ya constituye un elemento indispensable de la Medicina.

Existen múltiples aplicaciones de la Genética en el campo de la Medicina, entre las que destacan el diagnóstico de enfermedades, el tratamiento de enfermedades y el asesoramiento genético.

Diagnóstico y prevención de enfermedades

El diagnóstico genético consiste en la identificación de cambios en el ADN relacionados con trastornos genéticos. Y puede ser utilizado para:

- Diagnosticar a una persona que tiene síntomas de una enfermedad detectar enfermedades genéticas en el feto durante el embarazo (diagnóstico prenatal).
- Identificar trastornos genéticos en recién nacidos que pueden ser tratados de forma temprana.

- Conocer si una persona es portadora de un cambio genético responsable de una enfermedad y por tanto puede transmitirlo a su descendencia.
- Determinar la tolerancia o la dosis más adecuada de una persona concreta a un fármaco.
- Detectar cambios en embriones generados por fecundación *in vitro* (diagnóstico prenatal preimplantacional).

Tratamiento de enfermedades

Otra de las aplicaciones principales de la Genética en Medicina es el tratamiento de enfermedades.

En algunos casos, conocer la causa genética de una enfermedad es la llave para poder establecer cuál es el tratamiento más adecuado para el paciente. Algunas enfermedades metabólicas de origen genético son susceptibles de ser tratadas mediante proteínas terapéuticas o fármacos. En el caso del cáncer, también se han desarrollado tratamientos específicos dirigidos a hacer frente al efecto de mutaciones concretas, en lo que se denomina ya **medicina de precisión**.

En otros casos, la estrategia terapéutica puede consistir en administrar instrucciones genéticas a las células del paciente. En este caso se habla de **terapia génica**, estrategia que empieza a despuntar en el ámbito de la medicina. Dentro de la terapia génica, la **edición del genoma**, una aproximación dirigida a modificar el ADN, está recibiendo gran atención también.

Por otra parte, conocer la predisposición genética a algunas enfermedades complejas puede promover cambios en el estilo de vida destinados a minimizar el efecto de factores ambientales en el desarrollo de la enfermedad.

Por último, la variación del genoma no solo influye en características visibles o en la aparición de enfermedades, sino que también afecta a los diferentes procesos fisiológicos y celulares del organismo. Por esta razón, ciertos cambios en el genoma



llevan que muchos de los fármacos se metabolicen mejor o peor, lo que repercute en la respuesta terapéutica que va a manifestar la persona. La Genética Médica también aborda estas cuestiones.

Asesoramiento genético

El carácter hereditario de la mayoría de las enfermedades genéticas implica que la información genética de un paciente puede ser relevante, no solo para él sino también para otros miembros de la familia con los que comparte parte de su ADN.

El asesoramiento genético es un proceso comunicativo durante el cual un profesional especializado proporciona información a un paciente y/o su familia sobre su enfermedad genética, el riesgo de ocurrencia o recurrencia, así como de las diferentes opciones de acción disponibles, entre otros aspectos. El objetivo del asesoramiento genético es facilitar al paciente la toma de decisiones relativas a su enfermedad.

El conocimiento sobre el genoma humano ha mejorado significativamente en las últimas décadas, lo que ha repercutido positivamente en un mayor conocimiento de cómo influye el ADN en la salud humana. En la actualidad, se conocen las causas genéticas de múltiples enfermedades, hereditarias o no y esta información tiene utilidad directa en la práctica clínica.

Los avances en el área de la Genética y Genómica aplicadas a la Medicina siguen produciéndose. Por esta razón, es de vital importancia que los profesionales médicos y sanitarios dispongan de unos conocimientos básicos y sólidos de genética que vayan actualizándose conforme se produzcan nuevos descubrimientos en este campo. El curso “Genética para Profesionales Médicos y Sanitarios” está diseñado para proporcionar los conocimientos básicos de las bases genéticas de las enfermedades humanas a los diferentes profesionales clínicos.