

# GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA



## GUÍA DIVULGATIVA

# GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA

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.

### ***Aplicaciones de la Genética en Medicina***

Dentro de las múltiples aplicaciones de la Genética en el campo de la Medicina se pueden destacar tres principales: el diagnóstico de enfermedades, el tratamiento de enfermedades y el asesoramiento genético.

### ***Diagnóstico y prevención de enfermedades***

El diagnóstico genético se define como el análisis de ADN, ARN, cromosomas o proteínas humanas, para detectar mutaciones o cambios hereditarios con un objetivo clínico, que puede ser predecir el riesgo a tener una enfermedad, identificar portadores de variantes genéticas asociadas a enfermedades o proporcionar un diagnóstico o pronóstico clínico.

Las pruebas genéticas pueden realizarse a partir de muestras de sangre, células de la mucosa bucal u otros tejidos o fluidos. Estas pruebas pueden ser de diferente tipo:

- Pruebas de diagnóstico. Se realizan para confirmar o descartar una enfermedad genética, según los síntomas que presenta un paciente
- Cribado genético en recién nacidos. La conocida prueba del talón que se realiza a los recién nacidos está destinada a identificar un conjunto de trastornos genéticos que pueden ser tratados de forma temprana.
- Pruebas de diagnóstico prenatales. Se realizan para detectar alteraciones genéticas en el feto antes del nacimiento.
- Pruebas de diagnóstico genético preimplantacional. Este tipo de pruebas se realiza en el contexto de las técnicas de reproducción asistida, y más concretamente en embriones obtenidos por fecundación *in vitro*, para detectar cambios genéticos o cromosómicos concretos.
- Cribado de portadores. Este tipo de pruebas se realizan para detectar a aquellas personas que son portadoras de una variante genética que, si bien por sí sola no puede causar enfermedad, sí lo hace cuando una persona presenta dos copias. Las pruebas permiten estimar el riesgo de que una pareja pueda tener un hijo afectado por la enfermedad.
- Pruebas predictivas. En este caso, las pruebas están dirigidas a detectar mutaciones relacionadas con enfermedades que aparecen tras el nacimiento. Permiten detectar personas que posiblemente desarrollen una enfermedad hereditaria pero todavía no manifiestan los síntomas. En ocasiones conocer la predisposición puede permitir tener un control temprano de la enfermedad o retrasar su aparición.

## ***Tratamiento de enfermedades***

Otra de las aplicaciones principales de la Genética en Medicina es el tratamiento de enfermedades, donde interviene a diferentes niveles.

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. Por ejemplo, diferentes enfermedades metabólicas están causadas por variantes en genes concretos y son susceptibles de ser tratadas mediante proteínas terapéuticas o fármacos que corrijan la deficiencia o exceso. En algunos tipos de cáncer además, 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. En este caso se habla de **terapia génica**. Esta estrategia,

planteada ya hace varias décadas, empieza a dar los primeros frutos y existen varias terapias génicas aprobadas para enfermedades diversas como la atrofia muscular espinal hereditaria o algunos tipos de cáncer no hereditario. Dentro de la terapia génica recibe una mención especial la **edición del genoma**, una aproximación dirigida a modificar el ADN que está recibiendo gran atención por su gran potencial en el ámbito clínico.

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, otro aspecto de las aplicaciones de la Genética en el tratamiento de las enfermedades es considerar los factores genéticos que llevan a que la respuesta de las personas a los fármacos sea diferente. La variación del genoma no solo influye en características visibles o en la aparición de enfermedades, 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 farmacogenética y la farmacogenómica abordan estos aspectos y están definiendo el futuro de una **medicina personalizada** en la que se considere el perfil genético de un paciente a la hora de decidir el tratamiento más adecuado a su enfermedad, sea esta genética o no.

### *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 “Experto Universitario en Genética Médica y Genómica” está diseñado para proporcionar un repaso a las bases genéticas de las enfermedades humanas y una actualización de los últimos avances de la Genética y Genómica aplicadas a la Medicina, con el objetivo de favorecer el mejor cuidado posible a todos los pacientes.