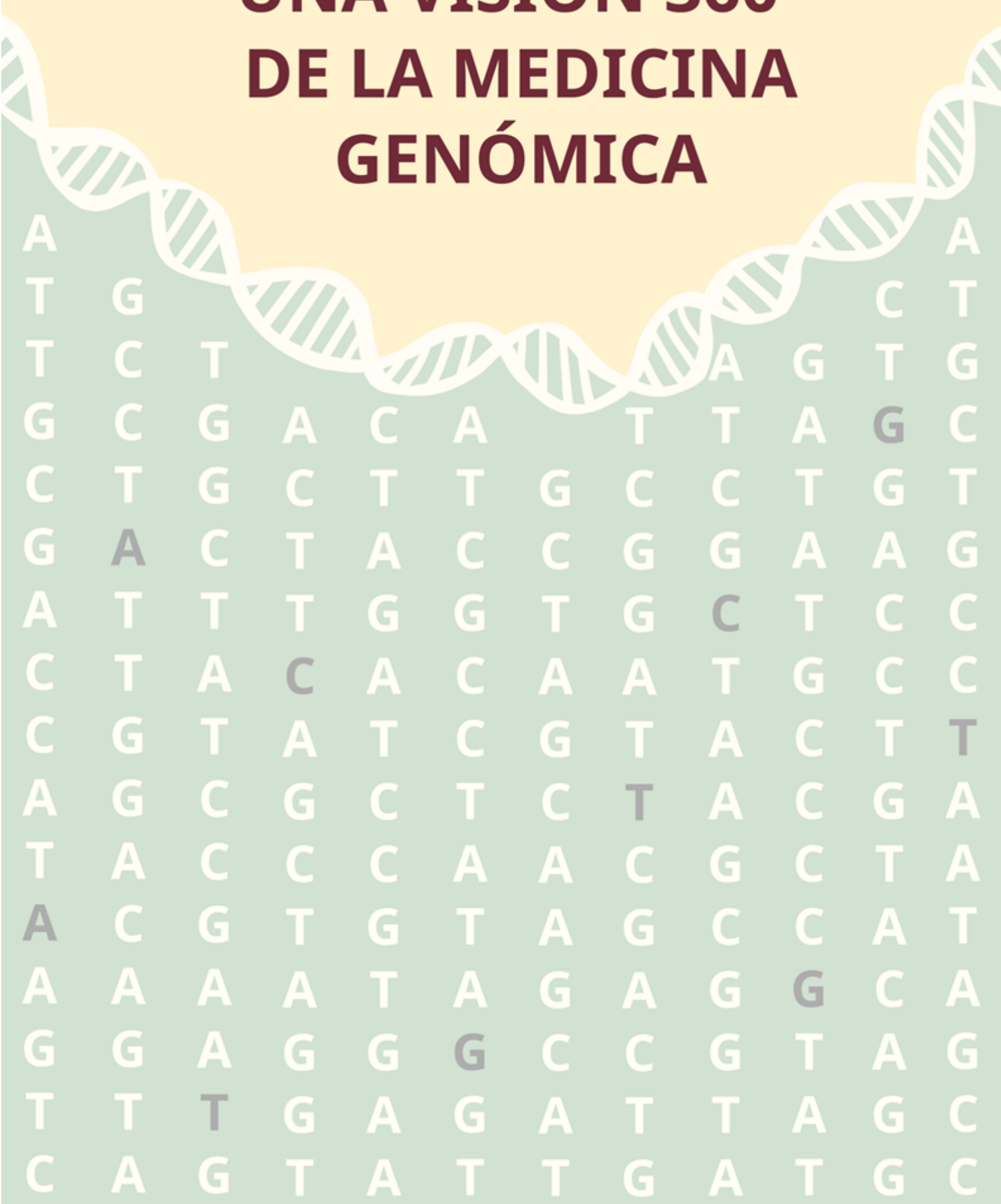


# UNA VISIÓN 360° DE LA MEDICINA GENÓMICA



A											A
T	G									C	T
T	C	T						A	G	T	G
G	C	G	A	C	A		T	T	A	<b>G</b>	C
C	T	G	C	T	T	G	C	C	T	G	T
G	<b>A</b>	C	T	A	C	C	G	G	A	A	G
A	T	T	T	G	G	T	G	<b>C</b>	T	C	C
C	T	A	<b>C</b>	A	C	A	A	T	G	C	C
C	G	T	A	T	C	G	T	A	C	T	<b>T</b>
A	G	C	G	C	T	C	<b>T</b>	A	C	G	A
T	A	C	C	C	A	A	C	G	C	T	A
<b>A</b>	C	G	T	G	T	A	G	C	C	A	T
A	A	A	A	T	A	G	A	G	<b>G</b>	C	A
G	G	A	G	G	<b>G</b>	C	C	G	T	A	G
T	T	<b>T</b>	G	A	G	A	T	T	A	G	C
C	A	G	T	A	T	T	G	A	T	G	C

## GUÍA DIVULGATIVA

## CURSO VISIÓN 360º DE LA MEDICINA GENÓMICA

Actualmente, hay millones de personas afectadas por enfermedades genéticas. La necesidad de caracterizar y diagnosticar estas enfermedades ha hecho que la Medicina se apoye en el campo de la Genética.

La unión entre la Medicina y la Genética ha hecho posible que se produzcan grandes progresos en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de muchos pacientes, y ha favorecido el desarrollo de múltiples aplicaciones clínicas. Un ejemplo es el diseño de nuevos tratamientos dirigidos, que nos acerca un poco más a la Medicina Personalizada.

La Genética Médica es una realidad y, por eso, Genotipia decidió crear el curso “**Una visión 360º de la Medicina Genómica**”. Este curso aporta los conocimientos genéticos que precisan los profesionales de la Salud, a la vez que da a conocer las técnicas empleadas en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de múltiples enfermedades genéticas.

### *Diagnóstico genético*

El **diagnóstico genético** es un área de la Genética Médica que tiene por objeto el diagnóstico de enfermedades de causa genética a nivel individual, familiar y poblacional. Todas las enfermedades genéticas están causadas por alteraciones en el material hereditario y se pueden clasificar en función del origen de la anomalía en:

- **Anomalías cromosómicas:** son enfermedades resultantes de una alteración numérica o estructural de los cromosomas.
- **Enfermedades monogénicas o mendelianas:** se originan por la alteración en un único gen.
- **Enfermedades poligénicas o multifactoriales:** son enfermedades complejas resultado de la interacción entre diversos genes o que, además de múltiples genes, reciben la influencia de factores ambientales.
- **Enfermedades con patrones de herencia no clásicos:** causadas por alteraciones en el ADN mitocondrial.

### *Pruebas genéticas para el diagnóstico genético*

Existe un gran número de técnicas de diagnóstico genético. Una de las más destacadas es la **reacción en cadena de la polimerasa**, más conocida como PCR.

Esta técnica sirve para hacer muchas copias de un fragmento concreto de ADN, es decir, amplificarlo. Se ha convertido en una técnica imprescindible en los laboratorios de investigación médica debido a sus múltiples aplicaciones.

Otra técnica, o conjunto de técnicas, muy importante a la hora de diagnosticar enfermedades hereditarias es la **secuenciación**, que consiste en determinar la sucesión de nucleótidos que componen un fragmento de ácido nucleico, como el ADN. Una de las primeras técnicas de secuenciación que se desarrollaron fue la secuenciación de Sanger, pero, actualmente, los métodos de secuenciación de segunda generación (Next Generation Sequencing, NGS) son los más utilizados. Estos son capaces de proporcionar un mayor número de lecturas del genoma, con lo que reducen los costes y los tiempos de aplicación.

Cada vez se desarrollan más técnicas especializadas en detectar cada tipo de mutación. Por ejemplo, los **arrays de hibridación genómica comparada** permiten detectar las variaciones en el número de copias de segmentos de ADN a través de todo el genoma. Esta técnica se utiliza con frecuencia en la detección de alteraciones genéticas que producen cáncer o en el diagnóstico genético prenatal.

T	G	C	T	T	G	C	C	T	G	T
A	C	T	A	C	C	G	G	A	A	G
T	T	T	G	G	T	G	C	T	C	C
T	A	C	A	C	A	A	T	G	C	C
G	T	A	T	C	G	T	A	C	T	T

### ***Interpretación del diagnóstico genético***

Todas las herramientas mencionadas anteriormente recaban una gran cantidad de información que ha de ser procesada y evaluada. Cuando se estudia el genoma de una persona, probablemente se encuentren muchos cambios con respecto al genoma de referencia y no todos serán responsables de la enfermedad. Es importante identificar cuál o cuáles son causantes de la patología para llegar a una conclusión acertada y poder aplicar el tratamiento adecuado.

Ciertamente, la complejidad forma parte del mundo de la Genética. Aún quedan muchas técnicas que inventar, muchas enfermedades genéticas por descubrir y muchas personas a las que diagnosticar y tratar. Sin embargo, los avances en el campo de la Medicina Genética de los últimos años están resolviendo muchas de estas cuestiones. Tanto es así, que en ocasiones es necesario tener una visión de conjunto para poder abarcarlo todo. Una visión de 360º.