

Genoma | El mapa de la vida

Hito científico Gráficos 5 preguntas básicas Paso a paso Así se gestó Videoblog Expertos

La voz de los expertos

por MARÍA SAINZ

Cinco especialistas contestan a nuestras preguntas

4. ¿Dónde se ha notado más el beneficio de los avances en genómica?



JORDI SURRALLÉS

Catedrático de Genética de la Universidad Autónoma de Barcelona

Se ha notado en la caracterización genética y la detección (diagnóstico) de enfermedades, más que en el diseño de terapias propiamente dichas. Pero, el primer paso para desarrollar un tratamiento es conocer la biología del trastorno; sólo así sabremos qué dianas podrían tener un potencial terapéutico o pronóstico. Ya hay varios ejemplos y con los años surgirán muchos más.

FELICIANO J. RAMOS

Presidente de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

El mayor beneficio real, trasladado del laboratorio a las consultas clínicas, ha sido en el diagnóstico genético que permita diferenciar patologías clínicamente similares pero cuyo pronóstico y manejo es muy diferente. La terapia génica está aún en fases preliminares aunque ya ha habido algunos ejemplos de que su uso puede ser efectivo. Por ejemplo, ya es posible conocer el perfil genético de la mayoría de los cánceres lo que, en algunos casos, permite individualizar el tratamiento. También es destacable la inminente incorporación de nuevas tecnologías que permiten obtener información del genoma en un espacio de tiempo muy corto y a un coste mucho más asequible.



DAVID BUENO

Profesor e investigador de genética de la Universidad de Barcelona

Para la sociedad en general, el beneficio que más se ha notado hace referencia a los test genéticos y a la posibilidad de pronosticar enfermedades. Un ejemplo espectacular es la selección de embriones, tras un proceso de fecundación in vitro, que estén libres de padecer una enfermedad. Ya se está realizando con un número creciente de enfermedades como, por ejemplo, las distrofias musculares.

GUILLERMO ANTIÑOLO

Director del plan de genética de Andalucía

Los avances en Genómica todavía se encuentran en una fase de exploración o de transición. Todavía no contamos con la tecnología necesaria, lo que provoca que las aplicaciones en este campo sean en investigación y limitadas en su aplicación clínica. La información obtenida está resultando útil, pero también es verdad que se han generado muchos datos y todavía los resultados que se pueden obtener de ellos no han sido lo suficientemente consistentes.



RAFAEL CAMACHO

Director General de la Fundación Genoma España

Los campos que se han beneficiado de manera más temprana de los avances de la genómica son el del diagnóstico y pronóstico por el descubrimiento de nuevos marcadores moleculares. En cuanto a la capacidad de desarrollar terapias personalizadas, esto ya se está haciendo a pequeña escala en procesos terapéuticos muy concretos (polimorfismo de erb/neu y herceptina en el cáncer de mama; resistencia a radioterapia con determinadas mutaciones de p53). Pero, la aplicación de la medicina personalizada a gran escala y de forma generalizada necesita más tiempo para desarrollarse, fundamentalmente por dos motivos. Por una parte, la mayoría de las patologías tiene causas multifactoriales; por otro lado, se requiere realizar grandes estudios de asociación que necesitan un enorme número de pacientes para tener validez estadística.

PREGUNTA 1: Desde que se anunció el primer borrador, ¿se han cumplido sus expectativas?

PREGUNTA 2: ¿Qué ha supuesto en la práctica la secuenciación del genoma?

PREGUNTA 3: ¿Qué opinión de los test genéticos personalizados que ofrecen varias compañías?

PREGUNTA 4: Hasta ahora, ¿dónde se ha notado más el beneficio de los avances en genómica?

PREGUNTA 5: ¿Qué está por llegar?



William Whitehurst, Corbis, Maggie Bartlett, NHGRI.