

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

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

**JORDI SURRALLÉS****Catedrático de Genética de la Universidad Autónoma de Barcelona**

Ha supuesto conocer la variabilidad genética de nuestra especie, que, en algunos casos, se relaciona con la predisposición a padecer patologías o como causante directo de las mismas. La secuenciación del genoma ha posibilitado y facilitado la identificación de muchos genes implicados en enfermedades raras. Esto redundará positivamente en la sociedad pues permite delimitar un diagnóstico preciso y prevenir nuevos casos, ya sea detectando portadores de mutaciones patogénicas o por diagnóstico prenatal o preimplantacional. Por otro lado, se han descrito multitud de variantes genéticas que determinan el riesgo de padecer numerosas enfermedades comunes y que podrían definir futuras dianas terapéuticas.

FELICIANO J. RAMOS**Presidente de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)**

Ha supuesto fundamentalmente un avance inmenso en la localización e identificación de genes relacionados con enfermedades hereditarias, especialmente en las monogénicas, cuya identificación, en muchos casos, es posible con estudios de laboratorio que podríamos considerar rutinarios. Los diagnósticos específicos nos permiten mejorar la asistencia al paciente y, también muy importante, a su familia, a través del asesoramiento genético reproductivo (diagnóstico prenatal o preimplantatorio). También se ha avanzado mucho en el conocimiento de las bases genéticas de enfermedades "comunes" (diabetes, trastornos cardiovasculares, obesidad o asma) en las que se combina la genética con los factores ambientales (alimentación, alérgenos, tóxicos como el tabaco...)

**DAVID BUENO****Profesor e investigador de Genética de la Universidad de Barcelona**

Ha supuesto la utilización de un número creciente de pruebas genéticas para diagnosticar e incluso pronosticar enfermedades de origen genético y detectar la probabilidad de padecer determinadas dolencias, como diversos tipos de cáncer, enfermedades cardíacas o degenerativas (distrofias musculares o Parkinson). También se está dando un salto cualitativo hacia el diseño de nuevos fármacos más específicos (todavía en fase experimental).

GUILLERMO ANTIÑOLO**Director del plan de genética de Andalucía**

En Europa, 24 millones de personas padecen enfermedades raras y entre ellas el 80% y el 90% tienen una base genética. Gracias al Proyecto Genoma Humano y a todo el desarrollo de conocimiento y tecnología que lo ha acompañado, muchas de ellas ahora cuentan con la posibilidad de ser diagnosticadas, lo que abre nuevas posibilidades de tratamiento y prevención. Por otro lado, ha permitido la aplicación de los nuevos conocimientos a nuevos procedimientos como el diagnóstico preimplantatorio y a nuevos programas como los de Cáncer Hereditario que ayudan en la detección temprana, prevención y, en algunos casos, tratamiento de determinados tipos de cáncer familiar. También se ha avanzado en la identificación de trastornos más tardíos, como la enfermedad de Huntington. En general, ha ayudado a mejorar la calidad y la esperanza de vida de millones de personas y de permitir la opción de tener hijos que estén sanos.

**RAFAEL CAMACHO****Director General de la Fundación Genoma España**

El conocimiento de la base molecular permite realizar el diagnóstico presintomático y tomar medidas preventivas sobre el estilo de vida o los distintos factores de riesgo de varias enfermedades. En cuanto al diagnóstico prenatal, sirve para conocer la adecuada formación y desarrollo del feto. Por otra parte, se puede realizar el diagnóstico genético preimplantacional (DGP), que permite testar los embriones desde un punto de vista genético y cromosómico para así elegir el que se encuentre sano e implantarlo en el útero de la madre. Otra consecuencia del proyecto del genoma humano es desarrollar terapias contra las enfermedades que ha diagnosticado. Se conocen la terapia génica, la farmacológica y la medicina predictiva.

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 opina 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?



EL MUNDO.es; Jane Ades, NHGRI