GENÉTICA Y GENÓMICA: CONCEPTOS GENERALES

Guillermo Antiñolo, MD,PhD
Unidad Clínica de Genética y Reproducción, Hospitales Universitarios Virgen del Rocío, Sevilla.

Hasta la última década del siglo XX, las aplicaciones de la genética médica se han centrado en enfermedades como errores innatos del metabolismo, anomalías cromosómicas y trastornos monogénicos, como la fibrosis quística, la arofia espinal o las distrofinopatías. En los últimos años, cada vez son más las aplicaciones para el diagnóstico presintomático y predictivo de enfermedades de aparición en la edad adulta, como los trastornos neurodegenerativos y el cáncer.

El desarrollo de las tecnologías de análisis del ADN y de la citogenética molecular, junto al avance del conocimiento derivado de la obtención y desarrollo de mapas genéticos y la identificación de nuevos genes y mecanismos moleculares, están abriendo nuevas vías para la planificación, diseño e implementación de estrategias diagnósticas, preventivas y terapéuticas más eficientes y efectivas en las enfermedades de base genética. La diversidad de fenotipos ligados a los cambios de un único gen en un gran número de trastornos genéticos, ha hecho del manejo correcto de la variabilidad clínica y la heterogeneidad genética elementos claves en el consejo genético, la referencia correcta para análisis genéticos, la toma de decisiones clínicas y la formación de cohortes homogéneas para ensayos terapéuticos. Así, la evolución del conocimiento ha conducido en la última década a un considerable desarrollo de las posibilidades de diagnóstico y prevención de los trastornos genéticos, y a una mayor esperanza y calidad de vida de muchos pacientes.

William Osler trajo a la medicina la combinación de la observación clínica cuidadosa y el uso de nuevas herramientas y tecnologías de laboratorio. Hace 100 años William Osler escribió "...To wrest from nature the secrets which have perplexed philosophers in all ages, to track to their sources the causes of diseases, to correlate the vast stores of knowledge, that they may be quickly avalaible for the prevention and cure of disease – these are our ambitions..."

Los avances de la investigación en Genética Humana no sólo han supuesto un cambio drástico en nuestra comprensión del desarrollo humano y de la

causa de muchas enfermedades de base genética. La traslación de los resultados de la investigación biomédica a la práctica clínica impulsan nuevos conceptos en medicina. Un nuevo escenario que se traduce en un mayor conocimiento sobre las causas de las enfermedades complejas, que nos acerca a un nuevo paradigma: la medicina personalizada. Hoy, después de lo que se ha considerado uno de los avances más importantes de la investigación biomédica: la caracterización del genoma humano, es razonable esperar que a medida que progrese nuestro conocimiento sobre el genoma humano y su relación con la salud, susceptibilidad a la enfermedad y respuesta al tratamiento, tengamos una comprensión más completa de los mecanismos básicos de la vida que nos acerque a las ambiciones formuladas por Osler.

Nos adentramos en el siglo XXI, ¿que nos traerá esta nueva medicina? Podemos predecir que el avance en la investigación biomédica, el desarrollo de la farmacogenética y la farmacogenómica y de su capacidad potencial para proporcionar terapias individualizadas, la disponibilidad de la información que nos permita anticipar el riesgo de desarrollar ciertas enfermedades y determinar las medidas preventivas más efectivas, cambiará la medicina y probablemente también nuestras vidas.

Sin embargo, el avance de la investigación biomédica y el desarrollo tecnológico no son, ni deben ser, los únicos objetivos. Deben ir paralelos al desarrollo de aquellos aspectos éticos, legales y sociales que aseguren la accesibilidad y equidad de los cuidados médicos, e impulsen un uso no discriminatorio de la información genética.