

# El chequeo genómico: el salto de la medicina preventiva a la predictiva

La Dra. Ana Patiño, directora de la Unidad de Medicina Genómica, y el Dr. Óscar Beloqui, director de la Unidad de Chequeos.



**La Clínica es el hospital español que desarrolla el test de secuenciación genómica más amplio con información acerca de más de 650 enfermedades y rasgos**

**CUN** ■ Predecir las enfermedades que podemos desarrollar en un futuro a la vista de las variaciones genéticas, conocer cuál es nuestro riesgo de patología ante determinadas condiciones o tener la posibilidad de mejorar la predicción de la respuesta a determinados fármacos, o sus efectos secundarios, es la información que proporciona el denominado ‘Chequeo Genómico’. Un salto cualitativo en la concepción del chequeo médico convencional que, como se sabe, está basado principalmente en la detección de posibles enfermedades.

El ‘chequeo genómico’ que ha puesto en marcha la Clínica Universidad de Navarra se fundamenta en el test de secuenciación genómica

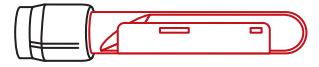
—desarrollado por la empresa norteamericana Veritas— más extenso de España que analiza el ADN individual y aporta la información contenida en un total de 566 genes. Permite conocer anticipadamente cuestiones como qué enfermedades tenemos riesgo de desarrollar y/o compartir con nuestros familiares o cómo responderemos a determinados fármacos. Esta información ayudará a prever estados futuros de salud y tomar decisiones médicas según esta información genética, con el objetivo de minimizar o anticiparse a las condiciones que la genética anuncia. En definitiva, ayuda a predecir nuestro futuro estado de salud: hacer una medicina predictiva.

Las muestras de sangre serán analizadas para secuenciar el ADN.

## Cómo se realiza

### ① Extracción de sangre

Se obtiene una pequeña muestra para realizar el análisis.



### ② Análisis del ADN

Secuenciación de 566 genes relacionados con más de 650 enfermedades genéticas.



### ③ Resultados

Clasificación de los genes analizados en tres grupos, según su relevancia clínica.



#### MUY IMPORTANTE

Peligro potencial para la salud: riesgo o predisposición a una enfermedad grave.



#### IMPORTANTE

No es urgente teniendo en cuenta el estado de salud actual del paciente.



#### SIN IMPACTO EN LA SALUD

Variaciones genéticas normales, sin relevancia patológica.

### ④ Recomendación

En función de los resultados, el especialista de la Clínica le aconsejará qué acciones seguir.



#### MUY IMPORTANTE

Derivación inmediata al especialista para hacer un seguimiento y reducir los riesgos.

Puede ser recomendable un estudio genético para su familia.



#### IMPORTANTE

Se debe tener en cuenta en las siguientes revisiones.



#### SIN IMPACTO EN LA SALUD

No hay que realizar ninguna acción.

El test genético se realiza a través del análisis de una muestra de saliva o de sangre del paciente y aporta una información permanente, que no experimenta cambios relevantes. El sistema de Veritas obtiene, a través del análisis del ADN, información clínicamente relevante y, aunque se desconoce el significado de algunas de las variantes identificadas, permite al experto en genómica evaluar la mayoría de los genes importantes para la salud. No obstante, “la clave de la secuenciación del genoma no está tanto en la obtención de la información como en la interpretación de esos datos genéticos. Eso es lo clínicamente relevante y lo que va a repercutir en la salud del paciente”, señala la

**La Unidad de Medicina Genómica estudiará las variantes genéticas e informará de las que sean relevantes para la salud.**

**El médico y la persona analizada pueden así prever estados futuros de salud y minimizar o anticiparse a las condiciones que la genética anuncia.**

**El test de secuenciación genómica consigue descodificar el ADN del paciente y aportar toda la información contenida en 566 genes.**

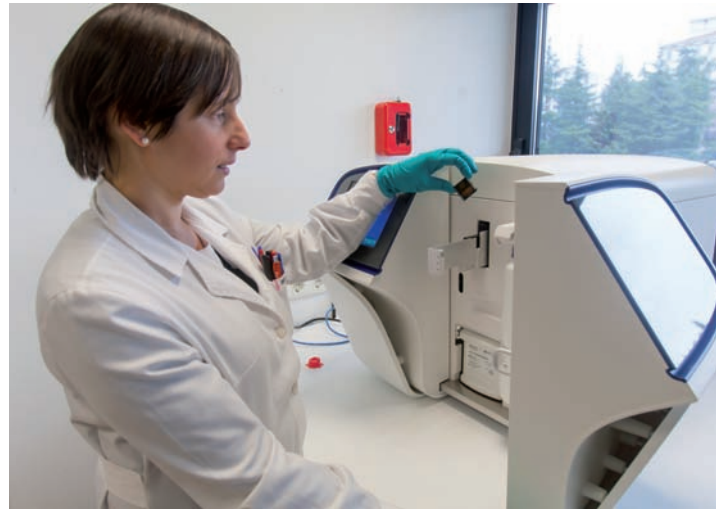
directora de la Unidad de Medicina Genómica de la Clínica, la Dra. Ana Patiño. Por eso, el especialista deberá informar al paciente de las variantes que suponen riesgo de enfermedad y asesorarle para que se tomen las medidas oportunas.

**GRUPOS DE VARIANTES GENÉTICAS.** Según la genetista, en los 566 genes analizados se identificarán variantes muy frecuentes y que aportan información poco relevante para la salud de la persona, que se denominan polimorfismos. Un segundo grupo de variantes, las de significado clínico incierto, no tienen bien establecida su importancia clínica en la actualidad, pero es importante

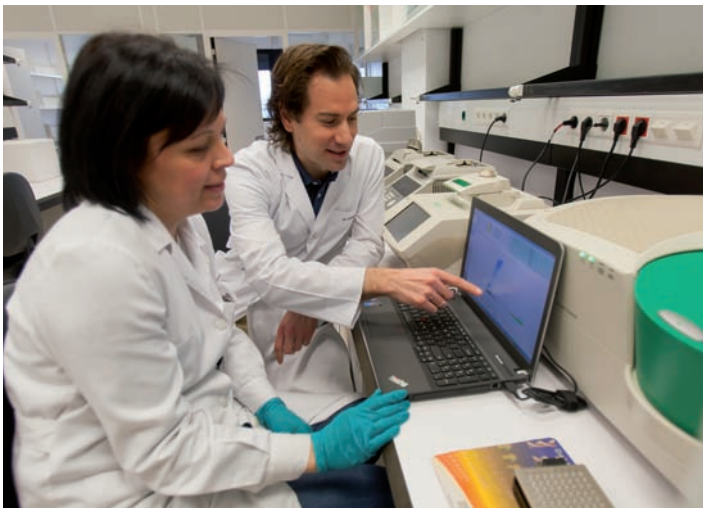
PASA A LA PÁG. 6 >>



El análisis genético se hace a partir de una muestra de sangre, obtenida en el Laboratorio de Extracciones de la Clínica.



Las muestras serán analizadas por el sistema de Veritas.



La clave está en la interpretación que hacen los especialistas de los datos genéticos.



Es fundamental la explicación al paciente por parte del especialista en genómica.

<<VIENE DE LA PÁG.5

conocerlas para valorarlas en un futuro con base en el nuevo conocimiento.

El tercer grupo es el de las variantes patogénicas y los factores de riesgo, de las que se sabe a ciencia cierta que aportan un riesgo relevante de enfermedad. Ante dichas variantes, el genetista deberá ofrecer consejo genético al paciente y su familia y derivarle a una consulta médica especializada en ese riesgo concreto.

Para el director de la Unidad de Cheques de la Clínica, el Dr. Óscar Beloqui, “el riesgo asociado a la mutación genética en algunas ocasiones puede minimizarse al aplicarse medidas de seguimiento, tratamiento y/o cambios de estilo de vida asociados con el riesgo”.

## Las variantes genéticas y su riesgo

Según detalla la Dra. Patiño, las variantes sin riesgo patogénico, las que podríamos calificar como ‘verdes’, son, por ejemplo, la capacidad de percibir una serie de olores, o de sabores, como el cilantro, o de tener unos u otros ancestros, u otras características como mirar a la luz y estornudar.

Las variantes de riesgo intermedio o desconocido, ‘amarillas’, tienen que ver con ser portador de algunas enfermeda-

des y, aunque la persona portadora no desarrolla la enfermedad, puede ser que tenga que tomar decisiones reproductivas. Otro ejemplo podría ser tener una condición relacionada con la coagulación que en su base fisiológica no tiene importancia pero en un estado de ‘estrés’, como puede suponer la gestación, deba ser una circunstancia conocida y manejada por el médico.

Las variantes que podemos calificar como ‘rojas’,

por su riesgo elevado de patogenia, son aquellas que identifican que el paciente es portador de una alteración genética que le predispone a desarrollar un determinado tumor o una patología cardíaca.

Se ha creado una base mundial para la gestión de los datos genómicos.



# 566

genes son analizados dentro de este test de secuenciación genómica y se clasificarán en tres grupos según su relevancia clínica.

# 650

**enfermedades de origen genético** de las que ofrece información el análisis de ADN. De ellas, más de 225 son potencialmente hereditarias, es decir, se pueden haber heredado de los padres y transmitir a los hijos.

## LA CLAVE

“La clave de la secuenciación del genoma no está tanto en la obtención de la información como en la interpretación de esos datos genéticos. Eso es lo clínicamente relevante y lo que va a repercutir en la salud del paciente”.

**Dra. Ana Patiño**

Directora de la Unidad de Medicina Genómica de la Clínica.

## El test de secuenciación

El análisis del ADN de saliva o sangre aporta información de más de 650 enfermedades de origen genético, de las cuales más de 225 son potencialmente hereditarias, es decir, las pueden haber heredado de los padres y transmitir a los hijos. Entre ellas, se pueden encontrar algunos tipos de cáncer, enfermedades cardiovasculares y alteraciones del sistema inmune. Además, también aporta información sobre la eficacia y toxicidad de más de 150 fármacos usados para tratar diferentes enfermedades.

La plataforma de análisis genómico se desarrolló inicialmente en la Facultad de Medicina de la Universidad de Harvard. Para la gestión de los datos genómicos se ha creado una base mundial denominada Arvados en la que se incluye la información genómica de los pacientes de forma anónima, con el objetivo de proporcionar información muy útil para los diferentes grupos de investigación así como para aportar valor en la clasificación de las alteraciones.