



El Chequeo Genómico: presente y futuro de la medicina

EN 2003 se completó el primer borrador con la secuencia completa del genoma humano, el llamado libro de instrucciones de nuestras células y por tanto de nuestro organismo. La información contenida en nuestro genoma es responsable del funcionamiento correcto de nuestro cuerpo y por defecto, si contiene instrucciones erróneas, es responsable de la enfermedad.

Cada genoma es único, es nuestro manual personal e irreplicable y contiene una ingente cantidad de información sobre nosotros. Esta combinación de individualidad y riqueza de datos hace que la genómica sea extremadamente poderosa y se constituya como la base de una nueva medicina: la medicina individualizada o personalizada, también denominada medicina de precisión. Conceptos con leves diferencias técnicas entre ellos pero que permiten la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de una persona en base a su información genómica. La prevención adecuada para el diagnóstico preciso y el tratamiento idóneo individualizado.

Nuestro genoma, único, se forma desde la fecundación de los gametos, y se multiplicará para estar presente en todas nuestras células y no cambiará, mientras estemos libres de enfermedad. Hasta ahora utilizábamos la capacidad de análisis e interpretación del genoma para hacer diagnóstico de enfermedades, cuando ya habían aparecido sus síntomas. Si ese análisis que hacemos en la persona enferma, lo hubiésemos hecho antes de aparecer los primeros síntomas podríamos haber evitado o aminorado las consecuencias de la enfermedad.

Podemos tener una visión de las debilidades de nuestro organismo y reforzarlas o seguirlas para que no caiga en la enfermedad o si lo hace estar preparados para restablecer la salud en los estadios iniciales.

Las enfermedades más comunes son debidas a una instrucción errónea en nuestro genoma, que nos sitúa en riesgo de padecer la enfermedad en condiciones ambientales adversas. Por tanto de la conjunción del genoma y del ambiente depende el comienzo de la enfermedad. Si conocemos la secuenciación del genoma de un individuo, sabemos qué riesgo tiene de pa-

decir ciertas enfermedades, pero cambiando las condiciones ambientales, el individuo podrá o no padecer la enfermedad o disminuir su gravedad.

Las enfermedades más frecuentes como las cardiovasculares o el cáncer tienen una importante base genética y cada vez más sabemos quién está en riesgo de padecerlas según la información obtenida de su genoma.

Cuando acudimos a realizarnos un chequeo obtenemos, mediante diferentes exploraciones y análisis, una foto actual de nuestro estado de salud. Todos somos conscientes de que en la mayoría de las enfermedades el diagnóstico temprano es la clave para que el tratamiento tenga éxito y nos devuelva a nuestro estado de salud.

El chequeo genómico tiene en cuenta la información del genoma de cada individuo

para personalizar o individualizar las exploraciones y análisis que se realizan; complementando así las realizadas en el chequeo clásico.

No serán iguales los estudios que realicemos a una paciente sin riesgo aumentado de padecer un cáncer de mama que a aquella en la que el análisis de su genoma nos advierta de un aumento del riesgo.

Con el chequeo genómico nos podemos adelantar por ejemplo a un fallo cardíaco de un deportista de élite, como hemos visto muchas veces, y evitarlo.

Nuestro genoma no cambia pero el avance de la ciencia es vertiginoso y el análisis del genoma cada año abarca más enfermedades. Por tanto, si nuestro genoma está ya secuenciado podremos reanalizarlo para incorporar estos avances.

En el último año hemos entrado en la “Era del Genoma Social”: Reino Unido y Estados Unidos ya han lanzado programas gubernamentales para secuenciar y analizar el genoma de millones de personas sanas y enfermas. La información que se obtenga nos facilitará más el vencer a la enfermedad y aumentar nuestra esperanza y calidad de vida.

El análisis del genoma no nos vaticina de qué vamos a morir, sino que nos señala las acciones que debemos tomar para evitar la enfermedad. Es una herramienta para la longevidad.

Luis Izquierdo, Director Médico de Veritas intercontinental.

