

AVANCES EN GENÉTICA:

Aporte al diagnóstico de precisión y al tratamiento de múltiples enfermedades

La doctora Fanny Cortés señala que los avances en genética en general se traducen en: mayores posibilidades de diagnóstico certero, mejorar la posibilidad de acceder a tratamientos adecuados, mejorar la identificación de personas en riesgo de presentar una afección específica y acceder a vacunas que previenen afecciones graves.

La genética es la rama de la biología que estudia los fenómenos asociados a la herencia biológica. Los genes son la unidad de la herencia y la genética estudia sus mecanismos de transmisión y los diferentes cambios que pueden tener y el significado de estos cambios.

En un mundo globalizado, Chile se ha insertado en múltiples estudios internacionales que han permitido avanzar en diferentes áreas. Así lo señala la doctora Fanny Cortés, genetista de Clínica Las Condes, quien explica que en esto es importante tener en cuenta que la genética no se refiere solo a la especie humana ni al área clínico médica, sino que se involucra con todas las áreas que impliquen divisiones celulares, es decir, con todos los organismos vivos. "En este

sentido, Chile ha realizado grandes aportes en la industria acuícola, frutícola, forestal y también en el área médica en relación con algunas enfermedades degenerativas (ELA) y en el desarrollo de vacunas", dice.

PRINCIPALES AVANCES

Desde el punto de vista clínico, agrega la especialista, los mayores logros, como resultado de los avances tecnológicos, han sido en todo lo que se refiere a medicina de precisión. "Lograr un diagnóstico certero mediante la determinación de la alteración molecular subyacente a una patología específica permite, más allá del diagnóstico, adelantarse a la evolución, previniendo o detectando precozmente patologías



"La genética no se refiere solo a la especie humana ni al área clínico médica, sino que se involucra con todas las áreas que impliquen divisiones celulares, es decir, con todos los organismos vivos".

CIFRAS CLAVE

"Los seres humanos tenemos alrededor de 23.000 genes que codifican todas nuestras características. A la fecha, de acuerdo al catálogo de afecciones mendelianas (monogénicas) se han descrito más de 27.000 afecciones diferentes y, de ellas, en más de 17.000 está claramente identificada la alteración molecular subyacente. Sin duda, estos números irán mejorando rápidamente en los próximos pocos años", dice la doctora Fanny Cortés, genetista de CLC.



asociadas, identificar y asesorar a familiares en riesgo, tratar en forma adecuada cuando existen tratamientos disponibles, acceder a estudios clínicos, etc.", indica.

La genética no solo aporta en el diagnóstico de precisión antes mencionado, sino que también es clave en el tratamiento de muchas enfermedades, especialmente en

las áreas oncológicas, neurológicas y psiquiátricas. En tanto, la farmacogenética y la farmacogenómica estudian la forma en que los genes de un individuo afectado determinan cómo este responderá a un determinado tratamiento. A través de estudios de farmacogenómica es posible conocer *a priori* cuál es el mejor medicamento y la mejor dosis para un individuo en particular.

La doctora Cortés subraya que, sin duda, los mayores avances se han realizado en el área clínica en todo lo relacionado con genotipificación viral y vacunas; y en el área agrícola y acuícola, en la mejoría de las especies en cuanto a mejorar la calidad a pesar de los efectos del cambio climático, lo que permite ser competitivos a nivel internacional y mejorar los ingresos por exportaciones.

"Para la población, los avances en genética en general se traducen en: mayores posibilidades de diagnóstico certero, mejorar la posibilidad de acceder a tratamientos adecuados, mejorar la identificación de personas en riesgo de presentar una afección específica y acceder a vacunas que previenen afecciones graves", comenta la especialista de Clínica Las Condes.

Por otro lado, hace hincapié en que las nuevas herramientas tecnológicas con las que hoy cuentan son fundamentales para apoyar el desarrollo de la genética

en los diferentes ámbitos. "La genética aplicada en medicina, por ejemplo, ha permitido desarrollar técnicas de diagnóstico, identificación de individuos en riesgo, diseño de tratamientos personalizados, entre otros".

Concluye que los aportes de la genética en todos los ámbitos solo pueden ir avanzando a una velocidad aún más vertiginosa de lo que lo han hecho en los últimos años. "Cada vez es posible tener un mayor número de diagnósticos; las bases de datos que son de acceso universal permitirán tener información instantánea, generar estudios multicéntricos, acceder a estudios clínicos e, idealmente, disminuir los costos de los tratamientos, los que en estas primeras etapas tienen en general valores inalcanzables", sostiene.

Finalmente recalca que la genética es un área muy apasionante del conocimiento y que ha ido permeando muchas, sino todas, las áreas que se relacionan con seres vivos. "Lo que antes era una fantasía en relación al conocimiento, intervención y mejoramiento de diversas especies, es hoy una realidad. Sin embargo, dada la velocidad con que obtenemos conocimiento, es fundamental la regulación ética de cada una de las actividades asociadas a este conocimiento. Solo esto nos permitirá un desarrollo respetuoso en bien de todos", señala la doctora Cortés.