

Cada semana incorporan nuevos datos producto del avance científico en el conocimiento de la genética humana. Lo que se popularizó como una herramienta para conocer más sobre los orígenes de la familia, ahora entrega variada información.

ALEXIS IBARRA O.

Conocer que una parte de su familia proviene de una zona específica de España y la otra tiene su origen en pueblos originarios del altiplano, que probablemente le guste la ricueta o el agua tónica porque no percibe con tanta intensidad los sabores amargos, que en el deporte es bueno para aquellos que requieren resistencia como correr largas distancias, que tiene propensión a tener intolerancia a la lactosa o que debe poner atención a su alimentación porque, según sus genes, tiene mayor probabilidad de desarrollar diabetes tipo 2.

Todo eso y mucho más se puede saber actualmente con un test genético que se puede hacer en casa, un método de análisis del ADN que permite conocer información como los orígenes, pero también análisis de variables de salud, gustos, personalidad, propensión a desarrollar ciertas enfermedades, relación e interacción con la comida y los medicamentos, y hasta su propia apariencia (propensión a la calvicie, a las canas o a las pecas, por ejemplo).

Esto se logra al analizar genes específicos o combinaciones de ellos que han sido estudiadas previamente por la ciencia y que entregan información cada vez más detallada sobre una persona.

Pablo Poo, ingeniero, es uno de los que optó por realizar uno de estos exámenes. "La primera fue conocer más de cerca mi ascendencia, dónde vivieron mis ancestros y qué porcentaje de ese origen tengo. Esto es de gran ayuda si quieres construir un árbol genealógico ya que te da pistas sobre dónde empezar a buscar información".

Su otra motivación fue por la salud. "Así como el doctor te pregunta si tienes antecedentes familiares, a través del análisis de ADN uno pueda saber si tiene genes relacionados con alguna enfermedad. Esto sólo indica que existe cierta probabilidad de desarrollarla", aclara Poo.

**Mis orígenes**

Estos test se hicieron populares, primero, por la novedad de conocer más sobre los propios orígenes (la etnicidad), pero de a poco han ido incorporando información sobre los posibles gustos, hábitos y predisposiciones hasta temas de salud como el riesgo de padecer ciertas enfermedades o directamente tenerlas (como es el caso de algunas enfermedades genéticas).

Entre estas empresas existe Ancestry.com o MyHeritage, ambas especializadas en ancestralidad. Mientras que Genera y 23andMe entregan informes sobre bienestar y salud, sumados a los de ancestralidad. La empresa chilena Mi ADN genera estudios de predisposición genética.

"Es una herramienta de autoconocimiento, salud y bienestar usando la genética", señala Ricardo de Lazzaro Fillo, médico y cofundador de Genera.

Normalmente estos kits se pueden comprar por internet (el precio depende de lo que se quiere conocer pero parten por cerca de los \$60 mil), llega la caja a la casa, se obtiene la muestra y esta, luego se envía al laboratorio por correo. En Chile, Genera (generabich.cl) y Mi ADN (miadn.cl) también reciben muestras en forma presencial.

"El proceso comienza con la recolección de una muestra de ADN, generalmente de saliva. Una vez obtenida la muestra, se secuencian y analiza para determinar el perfil genético particular del individuo, según el objetivo del test contratado", dice Gino Nardocci, investigador del Centro de Investigación e Innovación Biomédica (CiB) UNDES.

"El análisis se centra en marcadores específicos del genoma que se han identificado como relevantes para capacidades deportivas o predisposición a enfermedades. Cada persona tiene un perfil genético único, una especie de huella digital en su ADN. En ciertos lugares de esta huella genética, la presencia de ciertos marcadores puede indicar, por ejemplo, tener una mayor probabilidad de ser más rápido, tener mejor resistencia o tener un mayor riesgo de en-



*"Estos test pueden ser útiles para mejorar el rendimiento, la salud atlética y la prevención o manejo de enfermedades, siempre y cuando se utilicen de manera informada y complementaria con otros enfoques de diagnóstico y tratamiento".*

Gino Nardocci, investigador del CiB UNDES.

fermedades como el cáncer", agrega Nardocci.

Es importante señalar que esta información genética debe complementarse con factores ambientales, de estilo de vida, entre otros, que en su conjunto determinan cómo se "expresa" la información genética de una persona, aclara el especialista.

**Nuevos datos**

La mayoría de las empresas que realizan estos test agrega nueva información paulatinamente y en la medida que la ciencia avanza en el

conocimiento de la genética humana, incluso algunos tienen actualizaciones semanales que son entregadas vía web, y de manera gratuita, a quienes se hicieron el test en el pasado.

Estos progresos—por ejemplo, en el caso de querer conocer sobre sus antepasados—ahora permiten distinguir entre grupos étnicos cada vez más específicos.

Si antes un grupo era identificado como de una región, ahora se puede saber la ciudad o ubicar en un mapa la zona geográfica que tiene mayor "compatibilidad" genética con los datos propios.

Los avances en estos test han sido significativos en varios aspectos. Desde la facilidad para obtener las muestras de ADN hasta la rapidez y precisión en la obtención de resultados", dice Nardocci.

El especialista dice que ahora hay mayor especificidad al analizar un número mucho mayor de marcadores genéticos.

"Además, la integración de datos ha mejorado gracias a la inteligencia artificial, que permite analizar grandes volúmenes de información y encontrar patrones complejos. Esto ha permitido una mayor capacidad para relacionar e integrar los datos obtenidos en los test, proporcionando una visión más completa y precisa de las capacidades y riesgos genéticos de una persona", añade.

**Más, mejor**

"Mientras más personas estén en la plataforma, las mejoras algorítmicas para buscar ancestralidad y enfermedades van a ser mayores", dice Di Lazzaro Fillo. Pero aclara que, en general, "hay poca representatividad de poblaciones latinas en las bases de datos mundiales".

En tanto, Catherine Díaz, médica genetista y directora médica de Mi ADN, dice que "han mejorado las tecnologías y las bases de datos que engloban la información genética lo cual ha permitido descubrir nuevos genes, enfermedades o entender vías metabólicas, entre otros".

La genetista explica que con la realización de estos test en el ámbi-

**Datos muy privados**

Un punto importante en la elección de un proveedor es el resguardo que haga de la información. "Según la actual Ley de Protección de Datos Personales, este tipo de datos son considerados sensibles ya que contienen datos de tu salud, de tu genética, de tu origen racial, etc. Esto significa que para su tratamiento se requiere la autorización expresa de los titulares de los datos (la persona que se hizo el test) y, además, requieren un mayor deber de resguardo que los datos personales propiamente tales", dice Pedro Huchalaf, docente del Centro de Ciberseguridad de la U. Mayor. Por ejemplo, 23andme no comparte información con terceros, encripta la información de su base de datos, se compromete a no entregar información a autoridades a menos que se vea obligado por orden judicial y dice superar los estándares más rigurosos con certificaciones ISO. Desde Genera, empresa que realiza los análisis en Brasil, dicen cumplir con la normativa de protección de datos de ese país y que toman una serie de precauciones como anonimizar los datos, hacen test frecuentes para impedir la penetración del sistema y monitorear aplicaciones, entre muchas otras. "No existe en Chile un laboratorio que secuencie los estudios de predisposición genética, por lo cual son derivados al extranjero. Bajo este contexto, se deben revisar las certificaciones y acreditaciones con que cuente la empresa que los derive", recomienda, Claudia Díaz Sanhueza, directora comercial de Mi ADN.

to de la salud "podemos conocer el origen de ciertas enfermedades o el riesgo de desarrollarlas, tener información acerca de nuestros procesos de metabolización de fármacos, lo cual nos ayuda a ajustar las dosis de nuestros medicamentos o evitar efectos adversos, o conocer cambios moleculares que nos orientan a mejorar nuestra alimentación, deporte o hábitos de vida saludable", aclara.

Pablo Poo cuenta que bajó desde la web su propia información genética en un archivo que tiene los datos en bruto (Raw). Esto permite enviar esos datos a otras plataformas que entregan informes con otro tipo de información (por ejemplo, centrándose en el aspecto deportivo) o cuyos informes son más completos que el que se pagó en el primer examen.

"Yo importé la información a Promethease (promethease.com), que es gratis y obtiene la información de SNPedia (una especie de Wikipedia de la genética humana). De mis datos en bruto de ADN, Promethease encontró 20.650 genotipos", dice.

Similar es Genomelink (genomelink.io) que ofrece un servicio pagado (pero entrega una demostración gratis con 100 rasgos) en que se pueden ampliar los informes sin tener que tomarse la muestra de nuevo. Basta bajar la información en bruto desde plataformas como Ancestry, MyHeritage, Genera o 23andMe.

**Herramienta adicional**

Ante tanta información que pueden entregar estos test genéticos sobre gustos, hábitos, capacidades deportivas y niveles de riesgos de padecer ciertas enfermedades, cabe preguntarse cómo se debe tomar la información que ellos entregan.

La doctora Camila Melo, genetista de RedSalud, dice que es aconsejable que las personas que tengan test genéticos se informen a sus médicos tratantes. "Esto con el fin de ver si el test ayuda con información sobre la enfermedad o condición sobre la que se están atendiendo".

Nardocci cree que los datos deben interpretarse como "una herramienta adicional que complementa otros tipos de exámenes". Y añade: "Es altamente recomendable compartir los resultados con un médico, quien puede integrar esta información en el cuidado general del paciente y proporcionar recomendaciones personalizadas".