

Veritas Intercontinental: Se confirma la utilidad clínica del Genoma en la prevención de enfermedades en la población general

La reducción exponencial del coste de la secuenciación del Genoma y su extensión a personas "sanas" está acelerando la aplicación de la medicina de precisión y aportando nueva información al estudio de los genes y de sus variantes patogénicas

La Secuenciación del genoma completo y su interpretación clínica, ha permitido personalizar el cuidado de la salud y, en determinados casos, adelantarse a la aparición de una serie de enfermedades hacia las que se tiene una predisposición genética.

Un estudio reciente, realizado por el prestigioso J. Craig Venter Institute, es líder mundial en investigación genómica, en el que se analizó el Genoma de 1190 personas, mostró que 206 de estas personas -el 17% del total- presentaban al menos una variante patogénica o probablemente patogénica que aumentaba su predisposición a presentar alguna patología. Una información clave que permite personalizar su cuidado médico y actuar antes de la aparición de los primeros síntomas.

Anticiparse a la enfermedad

De las 206 personas con alguna variante, el 66% tenía ya alteraciones de algún tipo (detectadas en otras pruebas como niveles de metabolitos, parámetros sanguíneos o diagnóstico por imagen) relacionadas principalmente con dislipemias, miocardiopatías, arritmias cardíacas, diabetes o patologías endocrinas. Por su parte, el 33% de las personas que presentaban variantes de riesgo, no tenían signos de la enfermedad, lo que permite la prevención y detección precoz de la enfermedad.

Uno de los hallazgos más significativos del estudio señala que el 86,3% de las personas analizadas, eran portadoras, es decir, tenían una alteración genética en una de las 2 copias que se tiene de cada gen. En total se encontraron variantes en 680 genes. Generalmente el estado de portador no da lugar a enfermedad, pero el estudio mostró que alrededor del 6% de estos portadores presentaban alguna alteración fenotípica, es decir, presentaban algún valor alterado de los parámetros a estudio. Algunos ejemplos son la presencia de quistes renales en portadores de poliquistosis renal (gen PKDH1) o niveles hepáticos de hierro elevados en portadores de hemocromatosis (gen HFE).

Este estudio supone un hito en la integración de la genómica y la clínica y afianza su utilidad para el cuidado tanto de las personas "sanas" como de las que ya han manifestado algún tipo de patología. Actualmente, los avances científicos en diversas áreas hacen posible la transición, cada vez más rápida, desde la aplicación de un tratamiento estándar para una patología a la aplicación de una medicina de precisión, específica para cada paciente, orientada, además, a prevenir enfermedades.

En esta tarea, el Genoma ha demostrado que tiene un papel crucial, ya que la información contenida en los genes contiene el código de la vida y es diferente para cada persona. La capacidad de conocer las fortalezas y debilidades de cada persona es una herramienta clave para adaptar el cuidado médico, aplicando modificaciones de hábitos de vida y estrategias de prevención que eviten o mitiguen el desarrollo de trastornos tan frecuentes como las patologías cardiovasculares o las alteraciones metabólicas. La reducción exponencial del coste de la secuenciación del Genoma y su extensión a

personas “sanas” está acelerando la aplicación de la medicina de precisión y aportando nueva información al estudio de los genes y de sus variantes patogénicas.

“El estudio de J. Craig Venter Institute -comenta el doctor Luis Izquierdo, director médico de Veritas Intercontinental- supone un gran avance en la demostración de la utilidad clínica del análisis del Genoma en pacientes sin una patología diagnosticada., y por tanto la importancia de disponer de esta información a la hora de mejorar y personalizar los chequeos médicos, adelantándonos a la aparición de enfermedad”.

Datos de contacto:

María Guijarro

622836702

Nota de prensa publicada en: [Madrid](#)

Categorías: [Nacional](#) [Medicina](#) [Sociedad](#) [Otras ciencias](#)

NotasdePrensa

<https://www.notasdeprensa.es>