

La genética en la vida cotidiana

Desde que se completó la determinación del genoma humano la historia de la humanidad cambió por siempre, pues se pudo comprobar que a pesar de ser únicos en los seres vivos de la tierra, no somos muy diferentes de la mayoría de ellos y definitivamente tenemos un origen común. El genoma del *homo sapiens* es compartido en un 98% con el del orangután y en un 90% con el del gusano.

También se puso en evidencia que el genoma de las diferentes razas es similar a pesar de lo que se ha dicho a través de la historia de la humanidad sobre las diferencias genéticas raciales y que todas las razas tienen en común que descienden de la raza negra.

La determinación del genoma humano como todo el conocimiento nuevo, generó más interrogantes y desafíos. Ya sabemos cuántos genes tenemos -más o menos 30.000- cuáles son activos, cuáles no y descubrimos algunos defectos macros en los genes como polimorfismos de los nucleótidos, las repeticiones de los codones con errónea determinación de aminoácidos y por ende de las proteínas que codifican, y las mutaciones genéticas. También aprendimos cómo esas mutaciones se expresan de distinta manera en organismos diferentes y como las leyes Mendelianas se comprobaban en las manifestaciones de las anomalías genéticas.

Lo que expresábamos hace unos pocos años, los que por fortuna nos ha tocado vivir esta época desde el principio, es que cada uno de nosotros andaríamos con una memoria USB colgada al cuello con nuestro genoma con sus carga genética, mutaciones, SNP -single nucleotide polymorphism- y cuando encontráramos una pareja, veríamos la compatibilidad entre los dos, y de acuerdo a las leyes mendelianas y a fenómenos como la homocigotidad, expresividad y penetración de los genes, podríamos deducir lo conveniente de esa unión y la salud de nuestros descendientes inmediatos y remotos.

Pues eso ya no es ciencia ficción, es realidad. Ahora ya casi podemos decir con relativa certeza, de hasta de que es que nos vamos a morir, tendencia al cáncer, la ECV, la enfermedad de Alzheimer, etc.

Sin embargo, ordenar un test genético como un estudio de cromosomas con una búsqueda de mutaciones no es como ordenar un hemograma; y más aún, no es lo mismo la forma de comunicarle el resultado al paciente. Antes de obtener la muestra para un test genético se debe tener en cuenta discutir la confidencialidad, la ansiedad potencial por el resultado, el estigma y la discriminación, que pueda generar la interpretación, y la implicación de los posibles resultados, lo mismo que las opciones posteriores.

Esencialmente porque los resultados de muchos test genéticos tales como secuencia de genes y matrices citogenómicas son como una adivinanza. Un resultado puede ser anormal o claramente patológico o una enfermedad puede estar presente o va a aparecer más tarde, o puede haber una susceptibilidad para una enfermedad común. Por otra parte, dependiendo de lo minucioso del análisis, un resultado negativo no quiere decir que no haya, por ejemplo, una mutación.

Los miles de análisis que se hacen actualmente de todo el genoma muestran mutaciones claras en varios genes y muchas variantes de las que no se conoce el significado. Hay que ser muy cuidadoso con el asesoramiento del paciente en estos casos, pues pueden ser factores de vida.

En un estudio de secuencia total del genoma se pueden encontrar muchas alteraciones patológicas que nos pueden parecer no relevantes a nosotros pero que pueden ser potencialmente relevantes para el paciente -un incidentaloma genético-.

Aunque un test genético puede llegar a ser ordenado por cualquier médico, la interpretación aún de la información de laboratorio de genética y la interpretación total de esta debe ser dada por el experto y de acuerdo a los deseos del paciente. Algunos escogen por varias razones evitar conocer nueva información.

La confidencialidad es muy importante y aunque legalmente debería estar en la historia clínica, cualquiera que tenga acceso a ella puede obtener información de datos.

Un resultado de un test genético por otra parte, puede tener implicaciones para otras personas diferentes al paciente. Por ejemplo, si el resultado de un significado desconocido posteriormente resulta ser patológico, los parientes van a ser examinados genéticamente, lo mismo si se hace un hallazgo de un incidentaloma genético.

Los efectos de la mayoría de las alteraciones genéticas dependen de muchos factores, incluyendo interacciones genéticas y epigenéticas, el microbioma, el medio ambiente, el azar y el comportamiento personal, y apenas estamos integrando la genética en nuestro conocimiento en el sistema biológico para aplicación inmediata y para futuros problemas de salud.

Es muy importante implementar estos temas junto con los de endocrinología, inmunológica y biología molecular en los pensum académicos de las facultades de medicina, y especialmente en la especialización de ginecología. Las facultades de Medicina, los programas de residencia, las sociedades de profesionales y las organizaciones de pacientes tienen un papel importante al respecto.

Gustavo Gómez Tabares
Editor Jefe

Referencias

- Pyeritz RE. The Coming Explosion in Genetic Testing - Is There a Duty to Recontact?. N Engl J Med. Oct 13, 2011;365:1367.
- 1000 Genomes Project Consortium. A map of human genome variation from population-scale sequencing. Nature 2010;467:1061-1073.