

5 de Abril de 2010

## **El genoma humano cumple diez años.**

Todos los científicos reflexionan en torno a los avances obtenidos gracias a la secuenciación del mapa genético Humano.

Una década después, los investigadores reflexionan sobre los grandes avances que se han obtenido en la detección, estudios y diagnóstico de las enfermedades genéticas. Pero también son conscientes en lo mucho que aún falta por recorrer.

Con la publicación de los resultados del proyecto del genoma en 2001 se alteró de manera permanente el panorama médico y científico, aunque los cambios a nivel individual llegan a lentamente, según escribieron los científicos en la edición del 1 de abril de la revista Nature.

"Aún estamos en una etapa muy primaria de transformación", dijo el Dr. Francis Collins, director de los Institutos Nacionales de Salud de EE. UU. "Es probable que todas las cosas que se han hecho a lo largo de este tiempo no hayan afectado de manera directa a una gran parte de la atención médica. La mayor parte de la revolución se conseguirá en los próximos diez a veinte años". Collins fue director del Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de 1993 a 2008.

El segmento escrito por Collings en Nature desentraña viejas presentaciones en PowerPoint para buscar las predicciones que hizo en el año 2000 para 2010. La mayoría se han convertido en realidad.

Por ejemplo, acertó al anticipar que estarían disponibles pruebas genéticas que pronosticarían la propensión a padecer varias afecciones médicas, junto con intervenciones para reducir el riesgo asociado.

Las pruebas de los genes BRCA1 y BRCA2, que elevan el riesgo de una mujer para padecer cáncer de mama y de ovario, ahora son algo común, así como las pruebas para identificar a las personas que están en mayor riesgo de cáncer porque tienen mutaciones genéticas específicas.

También se encontró que existen formas de minimizar los peligros genéticos. En el caso de los genes BRCA, esto implicaría la extirpación de los ovarios o de los senos para reducir el riesgo en casi 100 por ciento. Para los que tienen una predisposición genética a tener un mayor riesgo de cáncer de colon, las colonoscopias anuales a partir de los 30 años en lugar de a los 50 salvan muchas vidas.

La secuenciación genética de los tumores ha dado lugar al desarrollo de medicamentos que atacan con mayor precisión y eficacia los puntos débiles de los cánceres. En esta categoría se encuentra el medicamento Herceptina para el cáncer de mama, que se dirige al receptor HER2/neu.

Con el uso de pruebas genéticas, los médicos pueden ahora pronosticar la respuesta de tumores específicos a medicamentos particulares o descartar terapias tóxicas que no son necesarias.

"Una prueba para el cáncer de mama que es una consecuencia directa de nuestra comprensión del genoma permite a las mujeres que tienen ganglios linfáticos negativos al momento de la cirugía determinar si necesitan someterse o no a quimioterapia, lo que puede evitarles muchas situaciones desagradables y le ahorra al sistema de atención de la salud cerca de \$100 millones al año", señaló Collins.