



GENÉTICA PREVENTIVA: UNA NUEVA HERRAMIENTA AL SERVICIO DE LA SALUD

El desarrollo imparable de determinadas tecnologías de biología molecular, como la secuenciación masiva, que permite conocer la información contenida en el ADN de una manera rápida y coste-efectiva, ha hecho que desde hace unos años el alcance de los estudios genéticos no se limite exclusivamente al diagnóstico de enfermedades de base genética o al establecimiento del mejor abordaje terapéutico, sino que se haya ampliado a la detección de variantes de predisposición al desarrollo de enfermedades con el objetivo de prevenir su aparición futura.



María Matorra Miguel y Dra. Leyre Larzabal, Departamento de Genética Clínica de Dreamgenics

La realización de estos estudios genéticos preventivos ofrece dos ventajas principales. Por un lado, permiten conocer el riesgo individual al desarrollo de ciertas enfermedades pudiendo establecer acciones preventivas o un diagnóstico temprano. Y por otro, proporcionan información muy valiosa para toda la familia, incluso para los miembros que no hayan sido analizados, permitiendo realizar un seguimiento adecuado para cada uno de ellos en función de los resultados obtenidos, así como una correcta planificación familiar.

Los estudios preventivos pueden realizarse con el objetivo de identificar el riesgo a desarrollar una enfermedad accionable para la cual es posible su prevención y detección temprana o para conocer el estado de portador de enfermedades genéticas que puedan ser transmitidas a la descendencia. Por ello, son interesantes para personas sanas preocupadas por su salud o la de sus familiares

y están particularmente orientados a personas con historial familiar de ciertas enfermedades genéticas, como el cáncer o enfermedades cardiovasculares, o para aquellas personas que deseen conocer el riesgo de transmitir a sus hijos una enfermedad genética.

ENFERMEDADES ACCIONABLES

Dentro de las enfermedades accionables para las cuales los estudios genéticos preventivos pueden arrojar información muy valiosa sobre su prevención y detección temprana encontramos ciertas patologías cardiovasculares y el cáncer. El conocimiento de la presencia de alteraciones genéticas relacionadas con el desarrollo de este tipo de patologías va a permitir al paciente establecer acciones preventivas y a participar en programas de detección precoz mejorando así su calidad de vida.

ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES

Las enfermedades cardiovasculares son un grupo de defectos en el corazón y los vasos sanguíneos y constituyen la principal causa de muerte a nivel mundial. Entre el 15 y el 20% de los casos de muerte súbita son debidos a anomalías en genes responsables de la estructura del músculo cardíaco o el latido del corazón. Por lo tanto, la identificación temprana de alteraciones genéticas relacionadas con defectos cardíacos y patologías graves, como la muerte súbita o la disección aórtica, son de vital importancia para proporcionar abordajes terapéuticos preventivos. Además, también se puede detectar el riesgo de desarrollar otro tipo de patologías relacionadas con enfermedades cardiovasculares. Por ejemplo, la hipercolesterolemia familiar, producida por defectos en determinados genes, provoca que el cuerpo sea incapaz de eliminar el colesterol LDL dando lugar a la aparición y desarrollo de aterosclerosis (acumulación de colesterol LDL en las arterias). La detección temprana de variantes en genes asociados a hipercolesterolemia

familiar permite prevenir el desarrollo de esta enfermedad si se toman medidas terapéuticas adecuadas y se introducen modificaciones en los hábitos de vida, como adoptar una dieta saludable y practicar deporte, mejorando la calidad de vida de los pacientes y previniendo enfermedades cardiovasculares más graves derivadas de esta patología.

CÁNCER

El cáncer es una enfermedad producida por la proliferación celular descontrolada debida a diversos factores, entre los que destacan los factores genéticos. Entre el 5% y el 10% de los cánceres son hereditarios, es decir, son debidos a mutaciones germinales en genes específicos que aumentan la susceptibilidad a padecer la enfermedad. Es por esto que la identificación temprana de la presencia de estas mutaciones permite que el paciente pueda entrar en programas de cribado, esencial en el diagnóstico temprano de la enfermedad, hecho que impacta notablemente en la esperanza de vida de los

Servicio Webinar Online



ORGANIZAMOS EL SEMINARIO
QUE NECESITE PARA LLEGAR
A LOS PROFESIONALES
DE SU SECTOR

+34 672 050 625
marcos@farmaindustrial.com
farmaindustrial.com

**WEBINAR ESPECIALIZADO PARA
PROFESIONALES DEL SECTOR**

Temática definida por la empresa contratante.

Temas de actualidad abordados por expertos.

Disponibilidad de los contenidos y las ponencias
en nuestras redes sociales.

Participación de los asistentes con preguntas en
directo a los ponentes.

pacientes. Por ejemplo, en el caso del cáncer de mama, la tasa de supervivencia a 5 años tras el diagnóstico es de más del 99% para pacientes con tumores en estadio I, 93% para aquellos en estadio II, 75% para los de estadio III y 29% para los de estadio IV. Es por ello que la detección de alteraciones genéticas de susceptibilidad para este u otros tipos de cáncer permite realizar revisiones de control con mayor frecuencia (mamografías, colonoscopias, etc.) para que, en caso de manifestarse, se pueda identificar el cáncer en la fase más temprana posible y así mejorar la esperanza de vida de los pacientes.

ESTUDIO PREVENTIVO DE PORTADORES

Todas las personas somos portadoras de 1 a 8 mutaciones para enfermedades de herencia recesiva o recesiva ligada al cromosoma X. Este hecho no es relevante para la salud de aquellos que la presentan porque al tratarse de enfermedades recesivas los portadores de estas mutaciones no manifiestan la enfermedad, pero sí pueden transmitirla a la descendencia.

Los estudios genéticos preventivos de portadores incluyen el estudio de enfermedades para las cuales no se conoce cura y que afectan de forma severa a los pacientes afectados. Un ejemplo de este tipo de enfermedades es la Fibrosis Quística, causada por mutaciones en el gen *CFTR* situado en el cromosoma 7. Esta enfermedad afecta a las células productoras de moco, sudor y jugos digestivos haciendo que estas secreciones se vuelvan espesas y pegajosas dando lugar a taponamientos de tubos y conductos, en especial del páncreas y los pulmones. Las asociaciones de ginecología y reproducción asistida recomiendan estudiar esta enfermedad en los estudios de compatibilidad debido a que es una enfermedad grave, sin cura y de alta incidencia, ya que 1 de cada 25 personas somos portadoras de esta enfermedad. Conocer el estado de portador para esta y otras enfermedades ayuda a determinar el riesgo de tener un hijo afecto y permite tomar medidas reproductivas en caso de que ambos progenitores sean portadores de la enfermedad.

LA IMPORTANCIA DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO

Como cualquier estudio genético, los estudios preventivos deben ir siempre acompañados de una consulta de asesoramiento genético previa al análisis donde un profesional cualificado explique al paciente el alcance de la prueba que se va a realizar y también sus limitaciones.

Como complemento de esta primera consulta, el paciente deberá firmar un consentimiento informado, tal y como exige la Ley Española de Investigación Biomédica de 2007. Del mismo modo, la correcta interpretación de los resultados obtenidos es esencial en cualquier prueba genética, por lo que un estudio genético preventivo deberá ir acompañado siempre de una consulta de asesoramiento genético post análisis donde el genetista encargado de realizarlo explique cuáles han sido los resultados obtenidos y cuál es la implicación de los mismos, tanto para el propio paciente como para sus familiares.

CONCLUSIÓN

Conocer la predisposición a enfermedades de origen genético permite establecer estrategias preventivas o de detección en estadios muy tempranos o presintomáticos permitiendo un tratamiento más eficaz. Cuando un estudio genético preventivo da como resultado la identificación de una variante patogénica o probablemente patogénica puede ser necesario incorporar información clínica del paciente que ayude a los genetistas a alcanzar un mayor conocimiento de las bases moleculares de la enfermedad estudiada. En este sentido, será importante que exista una buena comunicación con el facultativo responsable y que el laboratorio que realice los estudios genéticos cuente con los recursos materiales y personales necesarios para dar respuesta a las necesidades surgidas en cada caso ●

Bibliografía

1. Mc Namara K, Alzubaidi H, Jackson JK. Cardiovascular disease as a leading cause of death: how are pharmacists getting involved? *Integr Pharm Res Pract.* 2019 Feb 4;8:1-11.
2. Orland, et al. Molecular Autopsy for Sudden Cardiac Death: Current State and Considerations. *Current Genetic Medicine Reports* 7.3;2019:145-152.
3. Watts CF et al. Hypercholesterolemia and cardiovascular disease: Focus on high cardiovascular risk patients. *Atherosclerosis Suppl.* 2020 Dec;42:e30-e34. doi: 10.1016/j.atherosclerosis-sup.2021.01.006.
4. Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM). Las cifras del cáncer en España (2021).
5. Giaquinto AN, Sung H, Miller KD, Kramer JL, Newman LA, Minihan A, Jemal A, Siegel RL. Breast Cancer Statistics, 2022. *CA Cancer J Clin.* 2022 Nov;72(6):524-541. doi: 10.3322/caac.21754.
6. Kuchenbaecker KB et al. Risks of Breast, Ovarian, and Contralateral Breast Cancer for BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers. *JAMA.* 2017 Jun 20;317(23):2402-2416. doi: 10.1001/jama.2017.7112.
7. Bergeron C, Cantin AM. New Therapies to Correct the Cystic Fibrosis Basic Defect. *Int J Mol Sci.* 2021 Jun 8;22(12):6193. doi: 10.3390/ijms22126193.
8. Grody WW, Desnick RJ. Cystic fibrosis population carrier screening: here at last--are we ready? *Genet Med.* 2001 Mar-Apr;3(2):87-90. doi: 10.1097/00125817-200103000-00001.

Cannabisforum

Foro del cannabis medicinal

.... MADRID, 20-21 SEPTIEMBRE 2023

¿En qué consiste?

Zona de exposición, conferencias, talleres, Networking y reuniones con posibles inversores.

Con la experiencia y los contactos de Farmaforum abordaremos en este congreso los siguientes condicionantes desde varios ángulos; Investigación, plantación, instalaciones, producción, fabricación, transporte, regulación, actualidad internacional y posibilidades de negocio y futuro.

¿Cuándo y dónde?

MADRID, 20-21 SEPTIEMBRE 2023. IFEMA, Pabellón 14.

Carácter: Profesional, Internacional.

Precio: Gratuito para visitantes profesionales.

Cannabis Investors Days ...

Patrocinador

AGROPharm

cannabisforum.es

CONTACTO



+34 91 630 85 91 / +34 672 050 625



info@cannabisforum.es / comercial@farmaforum.es

