

¿QUÉ SON LOS TEST GENÉTICOS?

Nutrigenética, farmacogenética, epigenética... Cada vez son más las disciplinas que incorporan la genética o el estudio de los genes a su campo. Facultativos e investigadores trabajan en el estudio de las múltiples aplicaciones, presentes y futuras, de la genética. Cada vez es más frecuente oír hablar de los test genéticos, pero ¿qué son y qué papel juegan en la llamada “medicina personalizada”? El científico José Antonio Lorente Acosta, director del GENYO (Centro Pfizer–Universidad de Granada–Junta de Andalucía de Genómica y Oncología) y experto de reconocido prestigio en este ámbito, explica a iDescubre en qué consiste este tipo de test y la valiosa información que se obtiene de ellos.

Fuente: Luz Rodríguez

Asesoría científica: Cristina Dávila, Jonatan Ruiz y José Antonio Lorente

Facultativos e investigadores trabajan en el estudio de las múltiples aplicaciones de la genética.





Cada vez son más frecuentes los estudios en el campo del rendimiento deportivo en los que los test genéticos están cobrando cada vez más protagonismo.

Un test genético, de modo muy general, consiste en el análisis del ADN de una persona con objeto de determinar una serie de características relacionadas -normalmente- con su salud, su enfermedad, sus orígenes o sus vínculos familiares. Este tipo de test se hace en dos contextos totalmente diferentes. Uno, el más importante, es cuando lo solicita un profesional médico con objeto de establecer el diagnóstico de una enfermedad o de ver la predisposición o no a la misma, o incluso de valorar y adaptar de modo personalizado el tratamiento. La otra posibilidad es de "motu proprio", o sea, que una persona esté interesada en saber algo sobre su salud, sus orígenes étnico-geográficos, vínculos familiares, etc.

"Este tipo de test aporta siempre mucha información -explica José Antonio Lorente Acosta, director del GENYO (Centro Pfizer -Universidad de Granada- Junta de Andalucía de Genómica y Oncología)- la mayoría de las veces es de interés médico; ahora bien, esta información no siempre es clínicamente útil porque puede que no sea novedosa (es decir, puede simplemente confirmar algo que ya se sabía por otro medio), o puede que con las limitaciones actuales de la ciencia no se puedan interpretar todos los resultados de modo adecuado. De ahí

la importancia de hacerlo con un control profesional". La información que se obtiene, en el contexto médico, se almacena en la historia clínica del paciente con un alto nivel de protección al ser especialmente sensible.

Pero, ¿qué papel juegan en el campo de la prevención y tratamientos de enfermedades? "Cada vez es mayor el valor de las pruebas genéticas para predecir, prevenir adecuadamente y realizar tratamientos lo más exactos y personalizados posibles, basados en las características genéticas de cada persona. Nadie duda de la importancia de los datos genéticos del BRCA1 y BRCA2 (genes capaces de producir proteínas supresoras de cáncer) en el cáncer de mama, y todo este mundo de la genética conforma una de las bases de la llamada medicina personalizada o medicina de precisión", responde el investigador.

Para este experto en genética, las aplicaciones en el contexto clínico (medicina, salud, enfermedad, tratamiento) de los test genéticos es sin duda alguna el más importante. Y añade, "en la medicina forense también es muy importante en el ámbito -sobre todo por su frecuencia- de la paternidad, pero en general de la identificación de personas desaparecidas. Finalmente hay una aplicación muy importante para la resolución de delitos

graves como homicidios o agresiones sexuales, donde el ADN y la genética juegan un papel clave e insustituible".

Este tipo de pruebas médicas deben ser solicitadas por el médico o por personal sanitario formado con el fin de que sepan luego interpretarlas adecuadamente en el contexto del paciente y sus datos clínicos o de antecedentes familiares. Pero también pueden hacerse libremente, comprando en internet o contactando con empresas especializadas. Las de tipo forense (paternidad, sobre todo) suelen hacerse voluntariamente por las partes interesadas o a través de las autoridades judiciales.

El mercado de los test genéticos

Cada vez son más asequibles en precio, pero José Antonio Lorente destaca que lo importante es que tengan mucha calidad y estén interpretadas por profesionales, "un lego no debería tomar decisiones basadas en un análisis genético sin la ayuda de un experto, y menos en temas médicos". Y continúa en este mismo sentido, "la calidad es la clave y no siempre el precio es lo más importante. Empresas certificadas, que garanticen confidencialidad y que sean capaces de coordinar con los médicos u otros profesionales sanitarios implicados, como puedan ser los

farmacéuticos. Yo buscaría criterios de calidad a través del canal farmacéutico que en nuestro país se ha mostrado sólido y eficiente, con garantías".

Hay que tener en cuenta algunas consideraciones a la hora de interpretar los resultados obtenidos en los test, "nunca deben interpretarse sin el profesional que sepa correlacionarlos con el conjunto de datos médicos o de salud de una persona. Los datos genéticos -sueños-, independientes, pueden llegar a no significar nada o casi nada".

Pero, ¿hacia dónde va encaminado el uso de esta técnica? Para Lorente Acosta esta tecnología se usa y se usará cada vez más y será para bien de las personas si se hace de modo adecuado. Y este es uno de los factores más importante a tener en cuenta, el uso que se haga de la información genética que se obtiene con este tipo de test, "temo el desarrollo de campañas comerciales que nos llenen de resultados de calidad, pero de bajo interés clínico y de nula aplicabilidad, y temo mucho el que en el futuro los datos genéticos de millones de personas de todo el mundo estén descontrolados y vendiéndose al mejor postor", resalta con preocupación y destaca la necesidad de que todo esto esté coordinado por profesionales y en el ámbito legal y social adecuado.

La tecnología genética, bien empleada, ayuda a las personas.



TEST GENÉTICOS, DE LA EFECTIVIDAD DE LOS MEDICAMENTOS A LA MEJORA DEL RENDIMIENTO DEPORTIVO.

La farmacogenética ya es una realidad. En los últimos años diversos ensayos clínicos aleatorizados están demostrando que hacer pruebas genéticas consigue mejorar la eficacia y reducir la toxicidad de algunos medicamentos. La Agencia Europea del Medicamento ya cuenta con un porcentaje bastante elevado de medicamentos en los que se recomienda hacer determinaciones genéticas. Y no sólo en este ámbito. También se están realizando estudios en el campo del rendimiento deportivo donde los test genéticos están cobrando cada vez más protagonismo.

En el primer caso, en el de la farmacogenética, la [Unidad de Farmacia del Hospital Universitario San Cecilio-Campus de la Salud](#) de Granada participa, desde enero de 2016, en un proyecto internacional para estudiar el uso de la medicina personalizada en el consumo de fármacos. "Nuestro objetivo en este estudio" explica Cristina Dávila, facultativa especialista en Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario San Cecilio-Campus de la Salud de Granada- es implementar test genéticos que incluyen un panel completo de hasta cincuenta marcadores que determinan la respuesta a más de cuarenta medicamentos. Lo que queremos es observar si conseguimos disminuir el número de reacciones adversas a

los medicamentos si comparamos a la rama intervenida con respecto a la no intervenida".

El proyecto se inició a principios de 2016 y se empezó la parte de implementación (reclutamiento de pacientes) a finales de mayo de 2017. El coordinador europeo de este proyecto es el Departamento de Farmacia hospitalaria del [Hospital Universitario de Leiden \(Holanda\)](#). "En total somos siete hospitales reclutando pacientes en toda Europa durante tres años. Nosotros somos los únicos de España", indica la facultativa del hospital San Cecilio-Campus de la Salud. Los demás países participantes son Austria, Reino Unido, Italia, Eslovenia y Grecia. En total, se tienen que incluir 8.000 pacientes. En España se han reclutado ya casi 450 de los 1.050 que tienen asignados en el estudio.

En el ensayo se incluyen pacientes a los que se les vaya a prescribir por primera vez uno o varios de los medicamentos incluidos en el estudio, fármacos muy utilizados en la práctica clínica como los antiarrítmicos, analgésicos, opiáceos, codeína, anticoagulantes, antidepresivos, antiepilépticos o para el colesterol, entre otros.

La información que se obtiene con el test genético es la relativa a la ruta metabólica del medicamento. "Nosotros podemos saber si un

paciente metaboliza bien o no un medicamento porque vemos si esa ruta está bien o es defectuosa. Eso es información que extraemos del test y la traducimos en recomendaciones de dosis o cambios de fármacos".

Cristina Dávila: "El objetivo del proyecto es observar si conseguimos disminuir el número de reacciones adversas a los medicamentos si comparamos a la rama intervenida con respecto a la no intervenida".

"Se trata de farmacogenética o medicina personalizada", indica la experta. Y añade, "estudiamos la ruta metabólica del paciente. Existen evidencias de que los medicamentos se metabolizan por distintas vías. Si nosotros vemos que un paciente a las dosis normales no puede eliminar bien un fármaco porque una ruta metabólica no funciona adecuadamente, podemos decidir reducir la dosis o cambiar el medicamento por otro del mismo grupo terapéutico pero que tenga otro principio activo y así evitar reacciones adversas al medicamento. Esta información se incluye en la historia médica del paciente para que la puedan conocer tanto los profesionales del hospital como los de atención primaria".

"Miramos la eficacia -resalta la facultativa-. Ver que, efectivamente, los pacientes que han sido tratados con medicamentos guiados por test genéticos y sus médicos han seguido la recomendación, presentan menor número de reacciones adversas que aquellos pacientes que no han sido informados de estas recomendaciones y el facultativo le ha suministrado el medicamento siguiendo la práctica clínica normal".

Los pacientes que participan en este estudio tienen que cumplir una serie de criterios de inclusión como son ser mayor de edad, empezar a tomar un medicamento de los incluidos en el estudio por primera vez o por lo menos llevar un año sin tomarlo, dar su consentimiento y responder a las preguntas que se le hacen durante los dieciocho meses que dura el seguimiento.

"Este proyecto lleva asociado un estudio farmacoeconómico para poder demostrar que, efectivamente, todo lo que estamos haciendo es económicamente rentable, como que el coste de hacer las determinaciones genéticas es bajo y se consiguen mejores resultados en salud. Si conseguimos disminuir los ingresos hospitalarios y la morbilidad que provoca las reacciones adversas a un medicamento Si todo esto lo tenemos en cuenta, habremos demostrado que el test genético es efectivo y eficiente", destaca la doctora Dávila.

En un futuro el test genético formará parte de la práctica clínica habitual, aunque en opinión de la experta, "se necesita que los profesionales vayan mejorando sus conocimientos acerca de este campo y que los profesionales que nos dedicamos a

esto demos mejor difusión. Creo que poco a poco se irá implementando su uso".

La genética del deporte

¿Qué papel juegan los genes en el rendimiento deportivo? Para Jonatan Ruiz, investigador de la [Facultad de Ciencias de la Actividad Física y el Deporte de la Universidad de Granada](#), considerado el mejor científico español en el ámbito de las Ciencias del Deporte, según el ranking [Webometrics 2018](#) publicado por el [Consejo Superior de Investigaciones Científicas \(CSIC\)](#), la respuesta está clara, "la ciencia ha puesto de manifiesto que la genética en el rendimiento deportivo no es determinante. Hay casos de deportistas de élite que han ganado medallas olímpicas y mundiales sin estar genéticamente muy dotados".

Para el investigador granadino, hay que tener en cuenta factores como "lo que uno entrena, lo que come, el ambiente que le rodea, estar en el momento adecuado y el sitio correcto, etc." Y añade, "la genética influye, pero desde mi experiencia, por los datos científicos con los que he trabajado, la influencia es bastante relativa" Y quiere destacar el hecho de que "en España hay casos de atletas que no están genéticamente dotados y que han conseguido medallas olímpicas, por ejemplo, en salto de altura. No tienen ese determinante genético asociado a la potencia. Por lo tanto, ¿la genética es determinante? No, no lo es".

El test genético en el ámbito del rendimiento deportivo, la información que aporta es si la persona tiene un poliformismo, un gen, que puede estar asociado a una mayor posibilidad de

Grupo de investigación responsable del estudio sobre los test genéticos y los medicamentos en el Hospital Ciencias



ser atleta de resistencia, fuerza o potencia. Aunque en el deporte todo es muy relativo porque hay disciplinas como el fútbol o la natación donde no hay una separación clara, se mezclan la potencia y la resistencia.

El investigador se muestra bastante crítico con el mercado, creciente, de la venta de test genéticos asociados al ámbito deportivo: "cuando se venden test genéticos de dos o tres genes asociados, por ejemplo, a ser maratoniano o ciclista, se está vendiendo humo porque con ese número tan escaso de genes no podemos determinar nada. Puede haber muchísimos genes que estén relacionados con el rendimiento deportivo, pero no se han descubierto todavía". Y añade con contundencia, "a un niño o una niña no le podemos clasificar si va a rendir mejor en un tipo de deporte o en otro simplemente por un test genético que tiene cinco

o seis genes. No se puede hacer eso. Tenemos que potenciarle que haga ejercicio, que trabaje las habilidades motrices básicas correspondientes a su edad, la coordinación, que practique diferentes deportes y a medida que vaya creciendo ya se verá en lo que va despuntando. Lo que hay es un negocio y el padre o la madre que compra este tipo de producto debe saberlo".

E insiste, "decirle a una persona, no te dediques a esto porque tu genética dice que no sirves, pienso que es un error. Igual que creo que hay gente genéticamente dotada para ser un superatleta, por ejemplo, en maratón, pero nunca va a llegar a serlo porque o bien no se ha interesado o el ambiente y las circunstancias le son desfavorables".

En el deporte lo que más se ha investigado es en las disciplinas de resistencia (ciclismo, maratón)

y potencia (salto de longitud, de altura, sprint, etc.) con el fin de distinguir muy bien que genotipo está asociado a un fenotipo (conjunto de caracteres visibles que un individuo presenta como resultado de la interacción entre su genotipo y el medio) o a otro.

Otro campo de investigación que se ha abierto en los últimos años es el del dopaje genético, por el cual se altera la composición genética de un individuo para ser más fuerte, resistente o más rápido. "Se están haciendo estudios pero todavía no sabemos mucho de esto porque no salen a la luz y puede ser peligroso si no se usa adecuadamente", comenta Jonatan Ruiz.

En cuanto al futuro, el experto destaca "que la tecnología nos ayudará a estudiar muchos más genes para poder entender mejor el perfil genético de una persona y tener más información".

Jonatan Ruiz, investigador de Ciencias del Deporte y del grupo responsable del estudio sobre los test genéticos y los medicamentos en el Hospital Ciencias de la Salud de Granada.



EN EL PRÓXIMO NÚMERO...



Huracán.

Mirador: Meteorología, la primera ciencia divulgada y ciudadana



Juan Antonio Romero.

Perfil: Juan Antonio Romero, director del Acuario de Sevilla



Xylella Fastidiosa.

Respuestas: Cómo actúa la 'Xylella Fastidiosa' en el olivo y cómo combatirla

EQUIPO

DIRECCIÓN CIENTÍFICA | CONSEJO EDITORIAL

EUGENIO DOMÍNGUEZ VILCHES

edominguez@uco.es

DIRECCIÓN EDITORIAL | CONSEJO EDITORIAL

JOSÉ MARÍA MONTERO SANDOVAL

CONSEJO EDITORIAL

TERESA CRUZ SÁNCHEZ

teresa.cruz@fundaciondescubre.es

FRANCISCO MANUEL SOLÍS CABRERA

francisco.com.solis@juntadeandalucia.es

CAROLINA MOYA CASTILLO

carolina.moya@fundaciondescubre.es

MIGUEL DELIBES DE CASTRO

MAR GARCÍA GORDILLO

GEMA REVUELTA DE LA POZA

COORDINACIÓN DE CONTENIDOS

MIGUEL CARRASCO TELLADO

miguel.carrasco@fundaciondescubre.es

COORDINACIÓN DE VERSIÓN DESCARGABLE

JOSÉ TEODORO DEL POZO CRUZ

redaccion@fundaciondescubre.es

REDACCIÓN

José Teodoro del Pozo

Luz Rodríguez

María Ruiz

José María Montero

Antonio Manfredi

Susana Vallejo

Roberto García

HAN COLABORADO...

Teresa Cruz

Miguel Carrasco

José María Montero

Jonatan Ruiz

Cristina Dávila

José Antonio Lorente

Pedro Feria

Ricardo Arjona

Luis Hernández

Aníbal Ollero

Erika López

Isabel López

Federico Mayor Zaragoza

Francisco Bruno Navarro

Nicolás Olea

Miguel Ferrer

Alejandro Rodríguez

María Teresa Domínguez

Teodoro Marañón

Francisco José Martín

DISEÑO

Daniel López Martínez

Revista iDescubre

<https://idescubre.fundaciondescubre.es>

ISSN 2444-6920

REVISTA FUNDADA EN 2015

Edita: