



Editorial

Pruebas genómicas

Genomic testing

Brunotto Mabel

Universidad Nacional de Córdoba, Facultad de Odontología, Departamento de Biología Bucal

Abstract

Genomics has progressively acquired a central role in basic and translational research. Additionally, several studies have increasingly shown how genomic information can be used effectively in clinical care.

KEY WORDS: genomic testing, public health, clinic

Resumen

La genómica ha ido adquiriendo progresivamente un rol central en la investigación básica y traslacional. Además, a través de varios estudios se ha demostrado cada vez más cómo la información genómica se puede utilizar de forma eficaz en la atención clínica.

PALABRAS CLAVE: pruebas genómicas, salud pública, clínica

Correspondencia/Corresponding

Dr. Mabel Brunotto

Universidad Nacional de Córdoba

Facultad de Odontología

Correo electrónico/E-mail: mabel.brunotto@unc.edu.ar

Received: 1 February 2021; Accepted: 28 February 2021; Published: 15 March 2021

Hace solo medio siglo, se sabía muy poco sobre los factores genéticos que contribuyen a las enfermedades humanas. En 1953, el biólogo James Watson y biofísico Francis Crick describieron la estructura de doble hélice del ácido desoxirribonucleico (ADN), la molécula que contiene las instrucciones genéticas para construir, hacer funcionar y mantener a los organismos vivos.

En base a estos conocimientos, en el año 1990, los Institutos Nacionales de Salud (NIH) y el Departamento de Energía se unieron con socios internacionales en una búsqueda para secuenciar los 3 mil millones de letras, o pares de bases, que conforman el genoma humano. Este esfuerzo público se denominó *Proyecto Genoma Humano*. El objetivo del Proyecto Genoma Humano era proporcionar a los investigadores herramientas poderosas para comprender los factores genéticos en las enfermedades humanas, facilitando el camino para nuevas estrategias para su diagnóstico, tratamiento y prevención¹.

Todos los datos generados por el Proyecto Genoma Humano se pusieron a disposición de forma rápida y gratuita en Internet, lo que sirvió para acelerar el ritmo de los descubrimientos médicos en todo el mundo. El proyecto Human Genoma Humano impulsó una revolución en la innovación

biotecnológica en todo el mundo y desempeñó un papel clave para convertir a los Estados Unidos en el líder mundial en el nuevo sector biotecnológico².

Las pruebas genómicas se utilizan para diagnosticar, controlar, tratar, predecir y prevenir enfermedades, así como para promover la buena salud en las personas, en todas las comunidades y en poblaciones enteras. Estos estudios se utilizan para estudiar un gran número de trastornos comunes, complejos, y que en una mayoría se manifiestan en el adulto y tienen una etiología complicada. Dentro de esta variabilidad genética, las poblaciones presentan modificaciones genómicas denominadas polimorfismos genéticos. Por convención, un polimorfismo es una diferencia en la secuencia de ADN que ocurre en $\geq 1\%$ de la población. Alrededor del 1-2% del genoma humano contiene secuencias de genes que codifican proteínas, la gran mayoría de los polimorfismos no afectarán directamente la expresión genética³.

Existen estudios denominados Estudios de Asociación de Genoma Completo (GWAS- *del inglés Genome Wide Association Studies*) que permiten estudiar un gran número de trastornos comunes, complejos, y que en una mayoría se manifiestan en el adulto y tienen una etiología complicada. La mayoría de los estudios GWAS y otras formas de abordaje genético en poblaciones Europeas y Europeas americanas están dirigidas a responder a una necesidad imperiosa por estudios genéticos en diferentes poblaciones raciales/étnicas. Según datos publicados por Luisi et al. 2020 las poblaciones argentinas comparten su origen genético en ancestros africanos, europeos y nativos americanos, lo que refleja una compleja historia demográfica con múltiples eventos de migración y mezcla en tiempos pre y poscoloniales, por lo que reconocer la composición genética de la población de Córdoba es interesante para identificar los genotipos de riesgo para cáncer oral⁴.

La genómica ha ido adquiriendo progresivamente un papel central en la investigación básica y traslacional. Además, a través de varios estudios se ha demostrado cada vez más cómo la información genómica se puede utilizar de forma eficaz en la atención clínica. Los avances anticipados en el desarrollo de tecnología, conocimientos biológicos y aplicaciones clínicas (entre otros) conducirán a una integración más generalizada de la genómica en casi todas las áreas de la investigación biomédica, la adopción de la genómica en las principales prácticas médicas y de salud pública, y una creciente relevancia de la genómica para la vida cotidiana. En nombre de la comunidad de investigadores, el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano completó recientemente un proceso de varios años de compromiso estratégico para identificar futuras prioridades y oportunidades de investigación en genómica humana, con énfasis en aplicaciones de salud. Aquí describimos los elementos de mayor prioridad previstos para la vanguardia de la genómica humana en adelante, es decir, en "The Forefront of Genomics"³.

Es importante enfatizar que la responsabilidad es solo una en un conjunto de herramientas que deben usarse juntas para promover la medicina genómica que sea de alta calidad, efectiva, rentable, ética y responsable. La educación y la capacitación, las pautas clínicas, las herramientas de apoyo a la práctica, la gestión y la responsabilidad corporativas, el intercambio abierto de datos y métodos y la ética individual e institucional también son herramientas vitales. La responsabilidad puede ser un componente importante de esa caja de herramientas, pero si se aplica de manera demasiado amplia puede impedir la adopción de la medicina genómica y, si se aplica de manera demasiado escasa e inconsistente, no desempeñará el papel que debería en la protección de los pacientes y la promoción de una buena atención y la implementación exitosa de medicina genómica⁵.

El autor declara que no existen conflictos potenciales de interés con respecto a la autoría y / o publicación de este artículo.

The author declares no potential conflicts of interest with respect to the authorship and/or publication of this article.

Referencias

1. Chial H. DNA sequencing technologies key to the Human Genome Project. *Nature Education*. 2008; 1(1):219
2. Allyse MA, Robinson DH, Ferber MJ, Sharp RR. Direct-to-Consumer Testing 2.0: Emerging Models of Direct-to-Consumer Genetic Testing. *Mayo Clin Proc*. 2018 Jan;93(1):113-120. doi: 10.1016/j.mayocp.2017.11.001.

3. Green ED, Gunter C, Biesecker LG, Di Francesco V, Easter CL, Feingold EA, Felsenfeld AL, Kaufman DJ, Ostrander EA, Pavan WJ, Phillippy AM, Wise AL, Dayal JG, Kish BJ, Mandich A, Wellington CR, Wetterstrand KA, Bates SA, Leja D, Vasquez S, Gahl WA, Graham BJ, Kastner DL, Liu P, Rodriguez LL, Solomon BD, Bonham VL, Brody LC, Hutter CM, Manolio TA. Strategic vision for improving human health at The Forefront of Genomics. *Nature*. 2020;586(7831):683-692. doi: 10.1038/s41586-020-2817-4.
4. Luisi P, García A, Berros JM, Motti JMB, Demarchi DA, Alfaro E, Aquilano E, Argüelles C, Avena S, Bailliet G, Beltramo J, Bravi CM, Cuello M, Dejean C, Dipierri JE, Jurado Medina LS, Lanata JL, Muzzio M, Parolin ML, Pauro M, Paz Sepúlveda PB, Rodríguez Golpe D, Santos MR, Schwab M, Silvero N, Zubrzycki J, Ramallo V, Dopazo H. Fine-scale genomic analyses of admixed individuals reveal unrecognized genetic ancestry components in Argentina. *PLoS One* 2020. 16;15(7): e0233808. doi:10.1371/journal.pone.0233808.
5. Marchant G, Barnes M, Evans JP, LeRoy B, Wolf SM; LawSeq Liability Task Force. From Genetics to Genomics: Facing the Liability Implications in Clinical Care. *J Law Med Ethics*. 2020;48(1):11-43. doi: 10.1177/1073110520916994.

Publisher's Note: This article is an open access article distributed under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution (CC BY) license (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>)

