

El cribado genómico de la población crea un nuevo paradigma en la prevención y detección precoz de enfermedades

[Multimedia](#)

Estos estudios confirman la importancia del cribado genético en el cuidado de la salud de la población y un cambio de paradigma en la sanidad, orientado a la medicina de precisión, preventiva, predictiva y personalizada", comenta el doctor Luis Izquierdo, director médico de Veritas Intercontinental

La genómica se ha posicionado como una pieza clave en el cambio de modelo desde una medicina reactiva a una preventiva, de acuerdo con múltiples estudios que demuestran la utilidad de las pruebas genéticas en la población general como herramienta de segmentación para enfermedades comunes. Esta estrategia permite personalizar el cuidado médico de las personas con mayor riesgo, facilitándoles la oportunidad de prevención o detección temprana.

Desde que en 1953 Watson y Crick descubrieran la estructura del ADN, el avance científico y tecnológico ha permitido conocer la secuencia exacta del genoma de cada persona y realizar una interpretación clínica que permite evitar o minimizar el desarrollo de muchas enfermedades.

2020, un año clave para la genética preventiva

El 2020 fue un año clave para la genómica preventiva, con la publicación de estudios y artículos que mostraban hallazgos definitivos en esta área. Según las conclusiones del Healthy Nevada Project, un estudio en el que participaron cerca de 27.000 personas, centrado en la identificación de variantes genéticas asociadas con el cáncer de mama y ovario hereditario, el síndrome de Lynch y la hipercolesterolemia familiar, enfermedades comunes en la población, su detección y tratamiento precoz pueden reducir significativamente la morbilidad y la mortalidad.

Otro estudio, en el que participó el Craig Venter Institute, pionero en el área de la secuenciación del genoma humano, evaluó la utilidad de la integración de la secuenciación del genoma junto con un estudio clínico exhaustivo en más de 1.000 participantes. Sus resultados muestran que más del 17% de los participantes presentaban una variante genética de riesgo. Esta información es clave para que el especialista pueda establecer medidas preventivas y de seguimiento del paciente, personalizadas en función de la genética de cada individuo.

Cribado insuficiente

Uno de los datos más relevantes y a la vez más preocupantes de estos trabajos es el gran número de personas que no habrían sido identificadas siguiendo los protocolos de cribado actuales. La realización de pruebas genéticas de patología

hereditaria se basa principalmente en el historial familiar del paciente, que ha demostrado no ser una herramienta de segmentación suficientemente efectiva. El motivo es que las pautas clínicas para realizar pruebas genéticas son demasiado restrictivas y dejan fuera a muchas personas en riesgo.

“Estos estudios confirman la importancia del cribado genético en el cuidado de la salud de la población y un cambio de paradigma en la sanidad, orientado a la medicina de precisión, preventiva, predictiva y personalizada”, comenta el doctor Luis Izquierdo, director médico de Veritas Intercontinental.

Desde su fundación, Veritas ha impulsado la secuenciación del genoma completo y su interpretación clínica, no solo para pacientes con sospecha de una enfermedad hereditaria, sino también para personas sanas, con el objetivo de profundizar en el conocimiento de la relación entre salud, genética y bienestar. Esta iniciativa permitirá cerrar un círculo virtuoso en el cuidado de la salud, en el que cuantas más personas tengan el genoma secuenciado, más valiosa y extrapolable será la información disponible tanto para prevención como para el diagnóstico de enfermedades.
