

GENÉTICA Y GENÓMICA EN SALUD

■ **Angela R. Solano^{1,*} y
Florescia Giliberto^{2,**}**

¹ Miembro Titular, Colegiado Directivo AAPC.
Directora, Genotipificación, Departamento de Análisis Clínicos, CEMIC.
Presidente de la Sociedad Argentina de Genética
² Directora, Laboratorio de Distrofinopatías, FFyB UBA.
Investigadora adjunta CONICET / Docente Cátedra de Genética, FFyB UBA / Miembro del Instituto INIGEM UBA-CONICET.

E-mail: * asolano@cemic.edu.ar ** gilibertoflor@gmail.com

Es un placer presentar el trabajo de cuatro grupos argentinos de investigadores clínicos en patologías que están asociadas a alteraciones genéticas.

Ante todo, nuestro agradecimiento a los contribuyentes de este número, que debieron escribir sus aportes en plena epidemia de SARS-Covid-2. Esto dificultó las tareas, por las nuevas modalidades de trabajo y ocupaciones, derivadas de una continuada cuarentena. Aun así, el trabajo excelente no deja dudas de la dedicación profesional que siempre los caracteriza.

El gran avance de la genética en los últimos 30 años debe un gran impulso del Proyecto Genoma Humano (Human Genome Project, 1990-2003, NHGRI), tanto por recursos humanos como en la explosión tecnológica que involucró. El conocimiento científico derivado de conocer los 3000 millones de bases del ADN de una célula humana se tradujo en beneficios a la sociedad como la implementación de la medicina de precisión en la práctica médica de las distintas especialidades. Y esto se evidencia en la longevidad del ser humano. Lejos de ser la mejor noticia para muchos gobiernos es un enorme problema, y deseamos que se destinen fondos suficientes para investigación que entre otros hallazgos sea descubierto el gen clave de la inteligencia para implementar un camino de felicidad en vez de un calvario para los años de vida agregados. ¡Cada uno a su Dios se lo pedirá para que sea una realidad bien cercana!

Estos 4 artículos muestran de manera contundente la importancia que los estudios básicos llevados a cabo en laboratorios de investigación son efectivamente una investigación traslacional (en Wikipedia, se define investigación traslacional como: “un esfuerzo para construir sobre la investigación científica básica nuevas terapias, procedimientos médicos o diagnósticos”).

El artículo 1 de Gutiérrez y colaboradores describe los adelantos en implementar los procedimientos preventivos para que una enfermedad como el cáncer hereditario pueda controlarse lo mejor posible. El estudio genético inicial es clave para definir las conductas clínicas aplicando los adelantos metodológicos para el análisis de la secuencia de ADN cuyos resultados son críticos para encontrar un camino decisivo para frenar estas enfermedades neoplásicas. Importante hay que recalcar que en los análisis de enfermedades hereditarias

rias resolver el primer caso (caso índice, técnicamente denominado) es clave para el resto de los parientes (no importa el grado o lejano que sea) ya que se determina la predisposición o NO con un análisis 10 veces mas económico y con 100% de certeza, nada menos. El "no" está en mayúsculas porque frecuentemente se olvida la enorme importancia del familiar que no heredó la variante responsable de la enfermedad. Siempre debe tenerse en cuenta la calidad del laboratorio de análisis, crucial para el resultado obtenido.

El artículo 2 de Niikado y col. ofrece un panorama del estudio molecular de demencias neurodegenerativas, como por ejemplo la enfermedad de Alzheimer. Si bien al día de hoy no existe una cura, las familias con variantes hereditarias de la enfermedad son candidatas ideales para ensayos clínicos de potenciales drogas terapéuticas. El artículo expone además los casos en los que existen contribuciones de distintos genes, y el ambiente, como desafío en el asesoramiento genético.

El artículo 3 de Carcione y col. está basado en una de las enfermedades hereditarias más frecuentes, la Distrofia Muscular de Duchenne, causada por alteraciones en el gen *DMD*. El trabajo describe la importancia de la detección precoz de la enfermedad y el abordaje molecular utilizado para lograr un diagnóstico diferencial. Existen aproximadamente 50 genes asociados con el desarrollo de distrofias musculares, muchas de ellas presentan síntomas que se solapan haciendo difícil alcanzar un certero diagnóstico basado únicamente en la clínica. Es por ello que los estudios moleculares resultan cruciales para alcanzar un diagnóstico certero. El mismo permite establecer cuáles son los estándares de cuidado específicos para estos pacientes facilitando que alcancen una mejor calidad de vida. Si bien esta severa enfermedad aún no tiene cura, en la actualidad se han desarrollado varias terapias mutación-dependiente, el trabajo explica, además, como la caracterización de la alteración molecular es fundamental para establecer a cuál de estos protocolos terapéuticos aplica cada paciente.

El artículo 4 de Buonfiglio y col. muestra un actualizado resumen de la genética de la audición en la Argentina. El mismo detalla de manera minuciosa, las distintas técnicas y procedimientos utilizados por el laboratorio especializado en Genética de la Audición, en el INGEBI/CONICET para el estudio de pacientes de distintas formas de hipoacusia, así como las implicancias del diagnóstico y sus repercusiones en el tratamiento instaurado y el pronóstico de la patología. El trabajo detalla las distintas formas de identificar, describir y estudiar las variantes genéticas en diversos genes relacionados con la patología. Además, organiza la información, mostrando un algoritmo secuencial para el abordaje multigénico de la hipoacusia, que involucra tanto técnicas rutinarias de biología molecular como estudios de última generación. Por último, el trabajo resume algunos de los resultados del trabajo en el laboratorio analizando más de 600 pacientes con datos novedosos y relevantes en el área.

Agradecemos a cada uno de los autores por el tiempo dedicado a lograr de los trabajos una publicación que pueda difundirse, sin perder la rigurosidad científica acostumbrada con el deseo de que disfruten con la lectura de los cuatro artículos que se presentan, los cuales tratan de enfermedades que nos desvelan por la gravedad y que describen como estos investigadores preocupados desde hace mucho por estas patologías demuestran los avances inimaginables logrados.

Reiteramos entonces el agradecimiento a nuestros lectores por su interés en la revista Ciencia e Investigación y por su contribución para la difusión de estos conocimientos genéticos en enfermedades muy variadas y por ende de un interés muy amplio.