

GENÓMICA

EL PAPEL BIOQUÍMICO EN LA ERA DE LAS CIENCIAS GENÓMICAS Y GENÉTICAS: NOMENCLATURA, CALIDAD E INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS”

Dra. Ángela Solano

Genotipificación, Departamento de Análisis Clínicos, CEMIC. CABA, Argentina.

asolano@cemic.edu.ar

La era de las ciencias genómicas y genéticas entró en los análisis clínicos hace años y la actualización permanente es necesaria para informes de alta precisión con nomenclatura precisa y exacta, como lo hacemos de rutina.

El papel del bioquímico es fundamental y la selección de la mejor metodología es imprescindible. El análisis del genoma (whole genome sequencing, WGS) es complejo y brinda información más amplia que el estudio del exoma (whole exome sequencing, WES) con la gran ventaja que evita los pseudogenes, aunque necesita mayor infraestructura para analizar y almacenar los datos.

Siempre debemos tener presente los temas éticos y el respeto por los pacientes en cuanto a información, consentimiento y anonimización de toda la información sensible.

Los genes solicitados por el médico frecuentemente son paneles preseleccionados (casi todos extranjeros). Los informes importados tienen especificaciones escasas del método e informe restringido de las variantes detectadas, además de ser el principal enemigo del desarrollo bioquímico-clínico y académico ya que somos nosotros, los que interpretamos las variantes locales, brindando la información más precisa.

Conceptos esenciales: 1) La tecnología de última generación es muy importante que esté accesible y, en condiciones normales, es factible tenerla disponible. 2) La nomenclatura con la última versión aplicada es esencial cumplirla porque respetar la denominación correcta como lenguaje universal garantiza la comunicación profesional en el mundo clínico. 3) La secuenciación de ADN para decidir terapia en las distintas áreas clínicas está reconocida como pilar de la Medicina de Precisión.

La variante patogénica del ADN del caso índice define el diagnóstico y permite el estudio de los familiares (con costo diez veces menos) detectando portadores (se aplican medidas preventivas) como no portadores (en esa rama no se transmite más el riesgo elevado, tienen riesgo igual a la población general), ambos resultados tienen certeza total; el caso índice ideal, por ejemplo



Viamonte 1167, 3er Piso / C1053ABW.
Ciudad Autónoma de Buenos Aires



+54 11 50328220 Int. 241



www.virtuallab.org.ar



virtualab@fba.org.ar



Avenida 66 N° 1127 / B1900BVK
La Plata, Prov. de Buenos Aires



+54 221 4452060



www.fba.org.ar



virtualab@fba.org.ar

cáncer joven y antecedentes familiares abundantes con resultado variante patogénica NO DETECTADA en *BRCA1/2*, tiene una incertidumbre del 60% o más.

El análisis de ADN es informativo en todas las áreas clínicas, por ello de interés bioquímico crucial que debemos desarrollar en forma permanente.