



## sociedad

Google niega que esté regulando la Red en su beneficio



## deportes

Sevilla y Barcelona juegan la ida de la Supercopa



## deportes

Arranca la Premier con el City de Silva como aspirante



### Las principales compañías

► **23andMe.** Empresa estadounidense cuyo nombre procede de los 23 pares de cromosomas que componen el cariotipo de la especie humana.

► **Navigenics.** Esta firma con sede en Reikiavik (Islandia) ofrece información para “entender tu ADN” y “cómo afecta a tu salud”.

► **DecodeMe.** Desde 500 dólares la compañía se ofrece a “descodificar tu salud”, a través de un barrido genético completo, oncológico o cardiovascular.

► **Pathway Genomics.** Ofrece información genética sobre la respuesta a medicamentos o la propensión a tener obesidad, cáncer, diabetes o infarto de miocardio.

La ley de Investigación Biomédica, de 1997, exige un adecuado asesoramiento genético en todo este tipo de pruebas predictivas. Pero, además, un real decreto de productos sanitarios de 2009 prohíbe la venta directa al público de los test, así como anunciarlos, y exige que los practiquen profesionales cualificados en centros acreditados. Esto impide su comercialización en farmacias. ¿Y a través de Internet? “Habría que estudiar caso por caso, solo estaría permitida si únicamente se enviara a casa por correo el kit de recogida de muestras y hubiera que ir luego a un centro para recibir el resultado y la consulta”, comenta la responsable de la Agencia del Medicamento.

Esto cierra las puertas a las firmas nacionales que solo operen a través de la Red. ¿Qué sucede con las que ofrecen este servicio en el extranjero? “Estamos trabajando con nuestros colegas europeos para hacer frente a estos problemas”, comenta Avendaño.

Existe otra cuestión: los genes no lo son todo. Más allá del ADN hay cada vez un mayor conocimiento de los factores ambientales (la alimentación, hábitos de vida, contaminación...) que influyen en el comportamiento genético. Se trata de mecanismos bioquímicos que actúan como interruptores de los genes, de forma que sin alterar la secuencia de las bases (agctttaaaggt...), son capaces de modificar la actividad de los genes. Esta disciplina del conocimiento, la epigenética, está llamada a acabar con el determinismo genético que destila la publicidad de las compañías de predicción genética. Quizás en un futuro, estas empresas tengan que reorientarse y no baste con ofrecer información genética (certera) de los clientes, sino epigenética. Pero esto ya es otra historia.

con nombre falso, muestras suyas a 23andMe, Navigenics y DecodeMe. Las discrepancias eran tan notables que para una misma enfermedad los resultados indicaban que tenía un riesgo alto, moderado o bajo de desarrollar la patología.

En esencia, estas firmas suelen emplear dos tipos de análisis. En el caso del cáncer, por ejemplo, por un lado, atienden a los genes con mutaciones de alto impacto. Es decir, aquellos cuyas alteraciones se traducen en una elevada probabilidad de desarrollar un tumor. Un caso clásico es el gen BRCA1. Las mujeres de entre 40 y 49 años portadoras de la mutación tienen 32 veces más posibilidades de tener un cáncer de mama que la población general.

Pero además están los llamados polimorfismos de base única (SNP en inglés, o *snips*), o variaciones de baja penetrancia. Se trata de ligeras alteraciones (una sola base) en la secuencia del genoma ADN que tienen distintas poblaciones y que modifican el riesgo a padecer enfermedades. Hay más de 400.000 identificados y muchos de ellos ofrecen porcentajes de riesgo muy reducidos. “En el caso del cáncer de colon,

por ejemplo, hay *snips* que multiplican la probabilidad de desarrollar un tumor por 1,2 o 1,4; por lo que es muy superior el riesgo si se consume poca verdura”, apunta Ignacio Blanco, responsable del programa del consejo genético del Institut Català d’Oncologia.

Además, el riesgo es distinto en función de las poblaciones, y casi todos los estudios se centran en grupos de origen europeo, por lo que hay vacíos para la predicción en personas de origen asiático o africano. Y la combinación de distintos *snips* (conocidos o desconocidos) varía los índices de probabilidades, lo que complica notablemente más el cálculo.

Todo ello explica las divergencias entre las distintas empresas. No todas se centran en los mismos marcadores, ni en los que arrojan porcentajes de riesgo estadísticamente significativos, lo que se traduce en los distintos resultados que arrojan a la hora de calcular el riesgo. “La compañía que usó cinco SNP pronosticó un riesgo bajo, la que empleó 10 predijo una probabilidad alta y la de 15 un riesgo medio en la lectura de la misma enfermedad”, explicó Francis Collins en

“De momento, no me fío de estos estudios”, dice un experto en genética

España exige que un especialista ‘lea’ los resultados y diga si hay riesgo

su exposición de Boston de hace un año.

“Cada compañía usa sus propios programas informáticos para decidir qué alteraciones son importantes y cuáles no, lo que explica que a partir de un mismo resultado de lectura genética arrojen tasas distintas”, apunta Blanco, “cuando la interpretación debería de ser universal”.

“Existen muchos marcadores comunes y hay numerosa literatura científica que avala la utilidad de los test genéticos”, sostiene Ignacio Ariza, responsable de desarrollo de proyecto de Genolab. La opinión de Blanco es la opuesta. “Todavía no tenemos

una información de estos marcadores lo suficientemente completa como para dar fiabilidad a estos estudios”, sostiene. “De momento, no me fío de ellos”, comenta. No solo porque “están aún en fase de evaluación y no se deberían aplicar a la práctica clínica”, sino porque los resultados se entregan directamente a los consumidores, sin ningún tipo de interpretación.

En esta idea abunda Pedro Pérez Segura, responsable de la unidad de consejo genético del hospital, Clínico San Carlos de Madrid, que plantea un problema que puede surgir en los test genéticos que se hacen a través de la Red. “Imaginemos que una persona tiene una familia con historial de cáncer, se somete a la prueba y no aparece la mutación. El informe sería negativo, pero ¿esta persona tendría riesgo cero?”. “Esta persona seguiría presentando un elevado riesgo y debería estar sometida a supervisión sanitaria”, se responde. De ahí la importancia de una orientación de especialistas antes y después de la prueba, como ofrecen las unidades de consejo genético de cáncer de la red hospitalaria pública, cada vez más consolidada.