21/01/2011 EL MERCURIO - (STGO-CHILE) 2

MEDICINA GENOMICA

## Medicina genómica

Señor Director:

Los tests genómicos personalizados a los que hace referencia el artículo del 19 de enero derivan de una interacción entre la creciente disponibilidad de estudios de investigación entre variantes genéticas y presencia o ausencia de enfermedad, y el desarrollo de tecnologías que permiten evaluar muchos genes simultáneamente, a un costo cada vez menor. Varias compañías ofrecen estos tests "directo al consumidor", sin mediar la intervención de un profesional de la salud. Algunos celebran la autonomía y privacidad que pueden otorgar, otros manifiestan preocupación por la potencial interpretación errónea o ansiedad que pueden provocar.

Estos tests no son diagnósticos. Informan si la persona tiene más o menos riesgo

que la población general de manifestar la(s) enfermedad(es) en cuestión, pero los resultados no implican que la persona la desarrollará de todos modos, o que esté protegido de ella. No son una "bola de cristal". Además, aún poseen limitaciones: los tests disponibles directo al consumidor no estánsometidos a regulación en EE.UU., donde está la mayoría de compañías que ofrecen estos exámenes. Eso implica que no hay control de calidad. De hecho, un estudio reciente hecho por la oficina de responsabilidad gubernamental (US Government Accountability Office) en ese país mostró resultados e interpretaciones de genotipos discrepantes en muestras de una misma persona analizadas en varios laboratorios diferentes. En segundo lugar, los resultados obtenidos en población caucásica no son necesariamente aplicables a una población de otro origen étnico. Tercero, los resultados son interpretados en base a estudios retrospectivos (qué genotipo tenía una persona que ya enfermó) y no prospectivos (qué probabilidad real tengo de enfermar si poseo un genotipo particular).

La tecnología sin duda está disponible y es francamente espectacular; la interpretación adecuada aún tiene camino por recorrer. Por eso, es importante que la comunidad científica y la industria colaboren en generar información que sea aplicable a nuestra población, y que haya discusión en la sociedad respecto al uso y acceso a tests genéticos. De esa manera, podemos convertir lo que hoy puede considerarse genómica "recreacional" en una potente herramienta predictiva y preventiva.

DRA. GABRIELA REPETTO

Centro de Genética Humana Clínica Alemana-Universidad del Desarrollo