

Contenidos:

- A propósito de este primer número
- recomenBDamos: OMIM
- Curiosidades
- Los dilemas de la vida: el efecto Angelina Jolie
- Tecnoticias: Tecnologías a seguir en el 2019
- Mitad humanos-mitad microbios: humor bacteriano
- De genes y fármacos: alopurinol
- Glosario: SNP
- Medios: *Personalized Medicine*

A propósito de este primer número:

GenoMed es una publicación de la Cátedra Multidisciplinaria de Medicina Genómica, de la Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas, cuyo objetivo es sumarse a los esfuerzos por incrementar los conocimientos acerca de las aplicaciones clínicas de las tecnologías ómicas, y promover la integración de la medicina genómica y de precisión en el sistema nacional de salud.

Ve la luz el día 25 de abril, en saludo al artículo de Watson y Crick en el que, ese día de 1953, propusieron la estructura de doble hélice del ADN (Nature, 4356:737). Con frecuencia cuatrimestral, aspiramos a divulgar avances, proponer ideas, fomentar el debate, ser un espacio plural de intercambio. Aceptamos ser compartidos con todos los interesados, al tiempo que recibiremos gustosos sugerencias y propuestas.

El Editor

recomenBDamos

OMIM (<http://omim.org>): *Online Mutation Inheritance in Man*, iniciada en la década de 1960 por Victor McKusick (1921-2008), es una de las más antiguas y completas bases de datos con información sobre los aspectos genéticos y genómicos de las enfermedades humanas. En ella se puede leer sobre los principales síntomas, los patrones de herencia, la patogenia, el diagnóstico, la conducta clínica, el tratamiento, entre otros aspectos, de la afección de su interés.

Curiosidades

1. Las diferencias entre los genomas de dos personas son apenas de un 0,1 % de sus secuencias, pero en total suman unos 3 millones de pares de bases.
2. La secuencia del genoma humano es 96 % similar a la del chimpancé; 90 %, a la del ratón, y 60 %, a la del plátano.
3. Si se dijera una letra del ADN cada segundo, durante las 24 horas del día, tomaría cerca de ¡100 años! recitar todo el genoma humano.

Los dilemas de la vida: el efecto Angelina Jolie

El 14 de mayo de 2013, tras la muerte de su madre a los 56 años por cáncer de mama, Angelina Jolie anunció que ella portaba el gen BRCA1 mutado, que le confería un 87 % de riesgo de padecer la misma enfermedad; antes habían fallecido su abuela y una tía por la afección. Por ello, decidió someterse a una cirugía para la doble mastectomía.



Foto tomada de Wikipedia, 2019

El 24 de marzo de 2015 publicó otro artículo en *The New York Times*, en el que reveló su deseo de extirparse los ovarios y las trompas de Falopio; BRCA1 significaba también un 50 % riesgo de enfermar de cáncer de ovario.

En las dos semanas que siguieron a su anuncio del 2013, hubo un incremento del 64 % en la realización de la prueba para la detección del BRCA1 mutado en Estados Unidos; es decir, 4 500 exámenes más que en igual periodo del año anterior. Sin embargo, no aumentaron las mastectomías, probablemente porque no todas las mujeres de mayor riesgo se realizaron la prueba. Téngase en mente una cifra: el costo del ensayo para BRCA1 es de unos US\$ 3000,00.

Tecnoticias: Tecnologías a seguir en 2019

La revista *Nature* ha recomendado siete tecnologías a seguir en el año 2019, por el desarrollo que deben experimentar y los impactos que tendrán. Entre ellas, incluye las mejoras del sistema CRISPR-Cas9, el más empleado en la edición del genoma.

Entre los peligros de esta tecnología están la activación del gen p53 (vinculado a la génesis del cáncer), grandes deleciones (eliminación de fragmentos del genoma) y la activación de la respuesta inmune contra CRISPR.

Las nuevas nucleasas, como xCas9 y SpCas9-NG, aumentan las regiones del genoma que pueden ser editadas, lo hacen de manera más específica y tienen menor riesgo de efectos secundarios. Ello se debe, en parte, a que no producen rupturas en las dos hebras del ADN, sino que cambian directamente una base por otra. Aunque son más eficientes, las secuencias que pueden editar son más limitadas. Las nuevas nucleasas ya fueron ensayadas, durante el año 2018, para corregir exitosamente, en ratones, el gen causante de la fenilcetonuria.

Tomado de: Nature, 2019;565:522.

Mitad humanos-mitad microbios

El microbioma es la población de microorganismos que reside en el cuerpo humano de manera simbiótica, es decir, en mutuo beneficio. Está formado por bacterias, virus, hongos y protozoarios, y se ha estimado que su número supera diez veces al total de las células humanas; por tanto, ¡somos más microbianos que humanos!

Entre sus muchos efectos y funciones, se ha reportado que la microbiota intestinal influye de manera significativa en el desarrollo y las funciones del cerebro humano, y parece tener alguna relación con enfermedades como la depresión, la demencia y los trastornos del espectro autista.

De genes y fármacos

Alopurinol: es un inhibidor de la xantina-oxidasa, empleado en el tratamiento de la gota. Entre sus efectos adversos, es capaz de inducir, en algunos pacientes, reacciones graves como necrosis epidérmica tóxica y síndrome de Stevens-Johnson, potencialmente mortales.

Ello se debe a reacciones de hipersensibilidad, cuya patogenia no ha sido completamente dilucidada, pero se ha encontrado una asociación con HLA-B*5801, en individuos de ascendencia asiática, y también en caucásicos.

Tomado de: <https://www.pharmgkb.org/chemical/PA448320>

Medios

Revista: Personalized Medicine
Publicación arbitrada que “traduce los avances genómicos, genéticos y ómicos al contexto clínico”. Aborda aspectos científicos, comerciales y de políticas en el campo de la medicina de precisión.



Entre sus líneas temáticas están: la implementación de la genómica en la medicina, el impacto de la medicina de precisión en el desarrollo de medicamentos y en los servicios de salud, farmacogenómica, monitorización de las terapias, tecnologías asociadas a la edición del genoma; los aspectos éticos, legales y sociales de la medicina de precisión; estrategias educativas, análisis económicos y de costo-beneficio para la medicina de precisión, entre otros.

URL: <https://www.futuremedicine.com/loi/pme>

Glosario

Polimorfismos de un solo nucleótido (en inglés, *single nucleotide polymorphisms*, SNP –se pronuncia “snip”): diferencias o variaciones en la secuencia del genoma entre individuos, que consisten en un cambio de base nitrogenada. Pueden asociarse con susceptibilidad a enfermedades o afectar el metabolismo de fármacos. Se detectan por métodos automatizados.

Para saber más

La Cátedra Multidisciplinaria de Medicina Genómica pone a disposición de todos, su Biblioteca Virtual. En ella podrán encontrar, en formato digital, 35 artículos científicos (publicados entre 2011 y 2018), 18 libros o sus capítulos (de 2010 a 2017) y tres videos, sobre temáticas diversas en el campo de las tecnologías ómicas y sus aplicaciones en la práctica clínica.

La Biblioteca Virtual de Medicina Genómica puede ser copiada en la Biblioteca del Hospital General Docente Dr. Ernesto Guevara de la Serna, en Las Tunas.

La próxima actualización de la Biblioteca Virtual incluirá el libro Cáncer Hereditario, 3ª edición (2019), publicado por la Sociedad Española de Oncología Médica. También, nuevos videos en inglés y español, entre otros interesantes materiales.

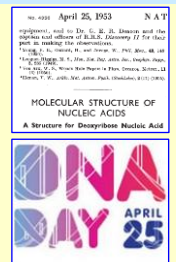


<http://blogs.sld.cu/oserranob/>

En el sitio web Medicina Genómica puede encontrar información sobre los más recientes avances en esta área. Contiene también libros, cursos en línea, supercursos, colecciones de artículos y regulaciones. Se relacionan los reportes originales de la secuenciación del genoma de numerosas especies, desde la rosa y la orquídea, el mosquito *Aedes aegypti* y el estafilococo, hasta el mamut y el hombre de Neandertal.

Efemérides

El 25 de abril se celebra el Día del ADN y del Genoma, en conmemoración de la publicación del artículo de Watson y Crick con la propuesta de estructura en doble hélice para esa molécula. Cincuenta años después, en 2003, se concluyó el Proyecto Genoma Humano.



Y hasta aquí, esta primera vez...

Volveremos con otras novedades, comentarios y más información sobre las tecnologías ómicas y la medicina genómica, personalizada y de precisión.

Puede compartir los contenidos de este boletín con todas las personas a las que crea que puedan resultar de interés.

Puede enviarnos sus opiniones, sugerencias y aportes.

Editor: Dr. Orlando Rafael Serrano-Barrera
Hospital General Docente Dr. Ernesto Guevara
Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas
Escríbanos a: orlandosb@infomed.sld.cu