

Genética clínica

El genoma humano comprende aproximadamente 3 mil millones de pares de bases de ADN y contiene entre **20 000 y 30 000 genes codificadores de proteínas**. Además de éstos, el genoma humano contiene también aproximadamente 22 000 genes que codifican únicamente para ARN. Por último, el genoma humano contiene más de 14 000 “pseudogenes”, que son copias imperfectas de genes que han perdido la capacidad de codificar sus proteínas.

Los individuos de una misma especie no son genéticamente idénticos. Sus secuencias de ADN varían en determinada proporción, lo cual da lugar a la **diversidad genética**. Hay distintas maneras de clasificar las variantes genéticas. Entre los distintos tipos de maneras de clasificar las **variantes genéticas** se pueden nombrar:

- **Por su tipo:** son aquellas que diferencian las variantes genéticas por aquello que le ocurre a la secuencia de ADN. Se pueden diferenciar entre éstas las variantes de un solo nucleótido, las inserciones-deleciones (*Indels*), las variantes estructurales, las alteraciones cromosómicas, las variaciones de repeticiones, las variaciones dinámicas por expansión y las variaciones epigenéticas.
- **Por su patogenicidad:** las variantes se pueden clasificar en función de su potencial para causar enfermedades. La ACMG (*American College of Medicine and Genomics*) las clasifica en benignas, probablemente benignas, de significado clínico incierto, probablemente patogénicas y patogénicas.
- **Por su origen o causa:** hay distintas causas que pueden dar lugar a variaciones genéticas entre individuos de la misma especie, tales como los factores mutagénicos intrínsecos y

extrínsecos, las edades parenterales y variantes *de novo* en la descendencia, las mutaciones *de novo* germinales y mosaicismos, o las mutaciones *de novo* somáticas y el envejecimiento.

La mayoría de las variaciones genéticas no se asocian con ningún fenotipo, siendo neutras en cuanto a sus consecuencias en el individuo. Otras de estas variaciones, sin embargo, son causantes de enfermedad por sí mismas (enfermedades monogénicas o mendelianas) o pueden contribuir a la aparición de ellas (o proteger frente a éstas, también), denominándose **variantes de predisposición**. Hay variantes genéticas que pueden influir también en la respuesta a determinados fármacos administrados. Los genes implicados en la variación de los procesos denominados ADME (acrónimo de Absorción, Distribución, Metabolismo y Eliminación) son los denominados **farmacogenes**. La variación en estos farmacogenes implica que algunos individuos puedan mostrar una reacción deficiente a los fármacos o, incluso, a que produzcan en ellos efectos tóxicos con mayor facilidad.

Para el estudio de las variaciones genéticas hay distintos tipos de técnicas diagnósticas. Según la amplitud de la región genómica incluida, se pueden distinguir:

- **Paneles de genes:** incluyen un número limitado y conocido de genes.
- **Secuenciación de exoma clínico:** se produce una secuenciación de la región codificante de aquellos genes asociados causalmente con enfermedades mendelianas.
- **Secuenciación de exoma completo:** se realiza una secuenciación de toda la porción codificante de los genes.

- **Secuenciación de genoma completo:** se secuencian todas las regiones génicas codificantes del genoma humano, así como las regiones no codificantes y las regiones intergénicas.

Las técnicas de diagnóstico genético tienen varias finalidades. Algunas de ellas son: confirmar, descartar, completar o modificar el diagnóstico clínico, aportar información sobre el pronóstico de la enfermedad, instaurar medidas preventivas de complicaciones en el paciente haciendo un seguimiento adaptado o personalizado, o permitir la inclusión de los pacientes en ensayos clínicos de terapias dirigidas contra una diana molecular.

Los principios éticos que deben regir la investigación y la práctica clínica humana son cruciales en la aplicación de la genómica a ambas actividades. Diversos convenios y declaraciones, como, por ejemplo, la *Declaración de Helsinki* o el *Convenio sobre los Derechos Humanos y Biomedicina de Oviedo* rigen las aplicaciones de la genómica en los seres humanos, siendo la obligatoriedad de conseguir del paciente el **consentimiento informado** una de las piedras angulares del cumplimiento del deber ético en este aspecto.

En los últimos años se están desarrollando con éxito tanto métodos para definir perfiles transcriptómicos, con el fin de poder predecir la respuesta terapéutica tanto a fármacos convencionales como a nuevas terapias, como terapias propiamente dichas, basadas en genes. Una de estas nuevas terapias es la **terapia génica**, que consiste en medicamentos basados en secuencias de ácidos nucleicos los cuales conducen a un efecto terapéutico, profiláctico o de diagnóstico mediante la introducción de genes recombinantes en el cuerpo. Dentro de la terapia

génica se pueden distinguir, en primer lugar, aquellas que están basadas en ARN, como el **ARN de interferencia (siARN)** o los **nucleótidos antisentido**, que se usan para impedir la expresión de determinados genes. Por otro lado,

se encuentra la terapia génica basada en ADN, dentro de la cual se integran la **edición genética**, basada en la tecnología CRISPR-CAS y para la cual hay numerosos ensayos clínicos en marcha, o la **transfección génica**, consistente

en la introducción de material genético dentro de una célula para, o bien restaurar un gen defectuoso, o introducir uno nuevo que proporcione a las células la capacidad de expresar proteínas que no producen de manera convencional.

**Calendario previsto del Plan Nacional de Formación Continuada.
Consejo General de Colegios Farmacéuticos**

Curso	Plazos de inscripción	Duración	Más información
Farmacoterapia de las patologías más frecuentes en animales de compañía (1ª edición)	Hasta 31/01/2024	05/02/2024 06/05/2024	
El farmacéutico como perito judicial (2ª edición)	Hasta 28/02/2024	04/03/2024 13/05/2024	
Sistemas Personalizados de Dosificación (3ª edición)	Hasta 06/03/2024	11/03/2024 13/05/2024	
Actualización en buenas prácticas de distribución farmacéutica (5ª edición)	Hasta 03/04/2024	08/04/2024 10/06/2024	
Programa completo de Farmacología y Farmacoterapia (8 cursos) (2ª edición)	Hasta 01/05/2024	06/05/2024 11/11/2024	
Curso 1. Bases de la terapéutica medicamentosa (2ª edición; Programa Farmacología y Farmacoterapia)	Hasta 01/05/2024	06/05/2024 11/11/2024	
Programa MEDYFAR: gripe y resfriado	Hasta 03/01/2024	23/01/2023 22/01/2024	
Programa MEDYFAR: abordaje conjunto de la diarrea	Hasta 28/05/2024	12/06/2023 11/06/2024	
Programa MEDYFAR: abordaje conjunto de la escabiosis (sarna)	Hasta 16/09/2024	02/10/2023 01/10/2024	

	Teléfonos	Horario
Información e inscripciones (Centro de atención colegial) cac@redfarma.org	91 431 26 89	L-J: 9:00-17:30 h. V: 9:00-14:30 h.
Línea Directa del PNFC⁽¹⁾ tutoriafc@redfarma.org		L-V: 9:00-14:00 h.
Secretaría Técnica Administrativa⁽²⁾ secretariatetecnicagcof@redfarma.org	91 432 41 00 Fax 91 432 81 00	L-V: 9:00-14:00 h.

1 Consultas sobre contenidos técnico-científicos.

2 Consultas sobre corrección de exámenes y certificados.

Direcciones de interés

Cuestionarios / Sugerencias	Consejo General de Farmacéuticos C/ Villanueva 11, 7º - 28001 MADRID
Sección de formación continuada en Farmacéuticos	http://www.farmaceuticos.com/farmaceuticos/formacion/
Plataforma de formación online	https://formacion.nodofarma.es



Nuevo curso
Gripe y resfriado

- ✔ Identificación y signos de alarma
- ✔ Consejos de salud para el paciente
- ✔ Criterios de derivación
- ✔ Coordinación asistencial y seguimiento del paciente
- ✔ Abordaje terapéutico
- ✔ Decálogo resumen y recomendaciones



¡Inscríbete!
farmaceuticos.com



Accede desde aquí

<https://cutt.ly/r9wp8Tp>

Cuota de inscripción: Gratuito colegiados

Plazo de inscripción: Del 23 de enero de 2023 al 3 de enero de 2024

Actividad de 7 horas lectivas acreditada con **1,1 créditos** de formación continuada por el Consell Català de Formació Continuada de les Professions Sanitàries – Comisión de Formación Continua del Sistema Nacional de Salud (núm. exp: 09/033953-MD).

