



► 3 Junio, 2015



El doctor y científico del CSIC Paulino Gómez, fundador de la empresa Genoma4U. / JAVI MARTÍNEZ

> **SALUD**

# El estudio genético para detectar enfermedades raras

Genoma4U cuenta con un sistema que permite evaluar variantes genéticas graves como la muerte súbita del deportista o la trombofilia. Por **D. J. O.**

Una entrevista en un programa de radio sobre enfermedades congénitas fue el detonante que hizo que el doctor Paulino Gómez Puertas del CSIC se decidiese a fundar Genoma4U, el primer servicio dedicado en exclusiva a la secuenciación del genoma humano de particulares bajo demanda.

Una herramienta con la que el doctor busca ser capaz de detectar de una sola vez la presencia de enfermedades de origen genético en los pacientes que decidiesen solicitar este test a su empresa afincada en el Parque Científico de Madrid. Un tipo de dolencias que, según explica Gómez, «resultan muy difíciles de diagnosticar» y para las que busca un procedimiento lo más sencillo posible y a distancia de cara a los pacientes.

«El usuario contacta con nosotros por teléfono o por la web y en unos días recibe en su domicilio un kit de recolección de saliva junto con las instrucciones para su uso», explica Gómez. «Una vez recibimos la muestra extraemos el ADN y vemos la parte más importante del genoma, conocida médica-

mente con el término de 'exoma humano'. que ocupa el 1% del genoma y codifica para todas las proteínas y enzimas del organismo, donde se estima que se localizan más del 85% de las mutaciones causantes de enfermedades genéticas», añade.

**La empresa reinvierte sus beneficios en investigación sobre este tipo de patologías y en el diseño de fármacos**

A continuación el paciente recibe el informe en formato físico o por correo, sin nombre y en el que figura una clave asociada para mantener la privacidad, además del acceso a una cuenta en Internet donde tiene disponibles sus datos.

«La interpretación de los datos obtenidos permite detectar la predisposición a sufrir enfermedades de origen genético, tanto del usuario como de sus hijos», explica el Doc-

tor. «Por ejemplo, permite evaluar variantes genéticas potencialmente graves como la hipercolesterolemia o la muerte súbita del deportista, o bien detectar variantes genéticas potencialmente transmisibles. Es decir, saber si una persona puede transmitir una enfermedad determinada a su descendencia, por ejemplo trombofilia», añade. «Además», prosigue, «de forma rutinaria analizamos una serie de marcadores genéticos relacionados con colesterol, obesidad/diabetes y riesgo cardiovascular, permitiendo detectar tendencias genéticas que pueden ser corregidas con hábitos de salud adecuado y un estudio de nutrigenética y otro de farmacogenética».

El doctor Gómez señala que, «a diferencia de lo que puede encontrarse en el mercado», se trata de «un servicio único porque secuenciamos todas las posiciones del genoma que se expresan en el cuerpo (en total unos 30 millones de pares de bases de ADN, que se leen una media de 50 veces cada una), y no sólo un número limitado de ellas (decenas o miles de SNPs) como otros servicios disponibles centrados en estética, en cáncer, metabolismo, ancestros, etc.».

Además, también indica que la información que Genoma4U facilita al usuario sobre su secuencia completa en un formato estándar, para que pueda volver a consultarse por cualquier especialista en cualquier momento ya que no cambia con el paso del tiempo.

Por otra parte, Gómez hace especial énfasis en que al tratarse de una empresa que nace del ámbito académico, con una muy fuerte componente de investigación aplicada al estudio de enfermedades, emplean sus beneficios para reinvertirlos en la financiación de I+D de las dolencias raras. Para ello, cuenta con un convenio de investigación con la Fundación Severo Ochoa a través del cual canaliza la financiación de la investigación básica de diferentes patologías, además del diseño de nuevos fármacos.