

NUEVAS ESTRATEGIAS DIAGNÓSTICAS COMO RESPUESTA AL AVANCE DE LA CIENCIA
Entrevista a las Dras. Silvia Patricia Roca y Gabriela María Santiso

Compartimos entrevista que el Centro de Especialistas en Análisis Biológicos Distrito II realizó a las Dras. Silvia Patricia Roca y Gabriela María Santiso, bioquímicas de nuestra red de prestadores, que se desempeñan en la actividad privada como Directoras Técnicas de DNALab.



¿En qué año abrieron DNALab? ¿Cuál fue su objetivo inicial?

Comenzamos en octubre de 2020, abrimos las puertas del laboratorio para ofrecer lo que muchos de nuestros colegas necesitaban: RT-PCR para detección del genoma de SARS Cov2.

¿Cómo fue la respuesta de los demás colegas?

En poco tiempo muchos laboratorios se unieron y trabajamos juntos desde entonces. Esto nos inspiró para seguir en ese camino y así ofrecer estudios de biología molecular para quien no cuente con el equipamiento necesario.

Lo hicimos con gran experiencia y una cercanía con los colegas que generó un buen equipo de trabajo que aún hoy se mantiene y crece.

Es innegable la importancia del análisis genómico y el inmenso abanico que abre hacia la medicina personalizada.

Seguimos avanzando incorporando prácticas para una nueva medicina: análisis genómicos. Desde hace algunos años en el mundo se comenzó a hablar de medicina genómica o medicina de las 5 “p”.

- ✓ **Personalizada:** un tratamiento particular para cada individuo, terapia dirigida.
- ✓ **Predictiva:** predice en forma eficiente situaciones de riesgo para un paciente.
- ✓ **Preventiva:** permite adecuar los cuidados para prevenir la aparición de enfermedad.
- ✓ **Precisión:** estudios de paneles de genes asociados a patologías.
- ✓ **Participativa:** necesita coordinación de varios profesionales para lograr ser efectiva.

Donde está el secreto de esta nueva medicina? En los genes. Como dice el lema de nuestro laboratorio “La verdad está en los genes”.

Son innumerables las situaciones en que la medicina se basará en estos estudios para hacer diagnósticos e indicar la terapéutica adecuada. Ya la industria farmacéutica diseña moléculas activas contra determinados blancos genómicos tumorales.

¿Qué técnicas utilizan?

Se utilizan diferentes técnicas de variada complejidad, desde PCR (Reacción en Cadena de la Polimerasa) de punto final, qPCR, RFLP, secuenciación Sanger y Secuenciación de Nueva Generación, conocida por su sigla en inglés: NGS.

NGS: es el estudio simultáneo de múltiples genes. La misma permite secuenciar en un solo test un gen, varios genes, el exoma o genoma completo. Esta tecnología proporciona un avance en la capacidad de diagnóstico genético, aumentando la probabilidad de identificación de la causa genética de una enfermedad y reduciendo los plazos de respuesta para el paciente. Para la misma se requiere en primer lugar la obtención del ADN del paciente y la purificación del mismo. Con el secuenciador se obtiene la secuencia de bases del ADN que se somete al estudio bioinformático. Posteriormente los resultados son analizados en el laboratorio por nuestro equipo de bioquímicos altamente capacitados quienes comparan las secuencias obtenidas con datos de bases asociadas de enfermedades de causa genética (OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man), generando de esta manera el resultado final.

El ADN se conforma básicamente de dos regiones: los exones, que son aquellas regiones del gen cuya información será traducida en forma de proteínas, y los intrones, que son regiones del ADN que se encuentran entre los exones. El conjunto de todos los exones del genoma recibe el nombre de exoma. Si bien hoy se sabe que el exoma constituye aproximadamente un 1% del genoma, también se sabe que el 85% de las mutaciones causantes de enfermedades se encuentran allí. Es habitual que realicemos

secuenciación de paneles de genes asociados a determinadas patologías así como del exoma completo. Existen paneles para cardiología, oncología, neurología, desórdenes metabólicos o exoma clínico.

Se han desarrollado técnicas menos invasivas ¿qué es la biopsia líquida?

La biopsia líquida es un prometedor estudio en este ámbito. La misma consiste en el estudio de los ácidos nucleicos libres del tumor que circulan en sangre periférica, lo que permite evaluar el pronóstico, la estadificación, la predicción de recurrencia, la selección y monitorización de tratamientos dirigidos en enfermedades oncológicas. De esta manera se puede realizar un estudio relevante en una muestra de fácil obtención.

¿Qué meta se han propuesto?

El vertiginoso avance del conocimiento a partir del proyecto Genoma Humano concluido en 2003 nos propone un desafío para nuestros laboratorios. Sabemos que en esta especialidad queda mucho por desarrollar y estudiar.

En DNALab estamos convencidas que somos los bioquímicos quienes tenemos la formación y la capacidad para liderar el desarrollo de estas nuevas estrategias diagnósticas. Acercar nuestro conocimiento en esta área a toda la comunidad bioquímica es nuestro propósito.

El Centro de Especialistas en Análisis Biológicos Distrito II se enorgullece en compartir esta entrevista, agradecemos a nuestras colegas: Dras. Silvia Patricia Roca y Gabriela María Santiso.

¡Felicitaciones! por su meritoria tarea e incursión en el ambicioso emprendimiento de la medicina genómica, participando en el diagnóstico de patologías, anunciando predisposición de un individuo a desarrollar determinada enfermedad para finalmente guiar la toma de decisiones médicas, componente clave de la medicina personalizada.