

## ¿Qué son los estudios genéticos?

Para entender qué son los estudios genéticos, es necesario definir algunos conceptos importantes dentro de la biología.

La *genética* es un área de las ciencias biológicas que se encarga del estudio de las bases de la herencia y la diversidad que existe entre los seres vivos. La *herencia* por su parte son las características físicas y biológicas que compartimos con nuestra familia y que pueden determinar nuestro aspecto y nuestras características biológicas, es decir, nuestro fenotipo (el color de ojos, el tipo de piel, etcétera) así como nuestras características internas (como se producen sustancias que llevan a cabo una función específica del cuerpo humano). Todo esto viene derivado en gran medida por nuestros componentes genéticos, es decir, nuestro *genotipo*.

Nuestro *genotipo* es el material genético que ha sido objeto de estudio desde hace más de 50 años. Este material se almacena dentro de nuestras células y se describe como el ácido desoxirribonucleico o también llamado *ADN* que junto con los carbohidratos, los lípidos y las proteínas forman las cuatro clases de biomoléculas orgánicas que caracterizan a los seres vivos.

El *ADN* tiene una forma retorcida sobre sí misma y forma unas estructuras denominadas *cromosomas*. El ser humano en sus células cuenta con 23 pares de cromosomas sumando 46 cromosomas, heredados la mitad por la madre y la mitad por el padre. Dentro de los cromosomas encontramos pequeños fragmentos del *ADN* que son nuestros genes que, como ya explicamos, son los que nos otorgan las características físicas y biológicas a los seres vivos. Algunas características dependen únicamente de un gen, pero hay otras que dependen de combinaciones. Debemos recordar que existen alrededor de 30,000 genes diferentes siendo esto lo que constituye el código genético.

Existen ocasiones en que las células contienen alteraciones o defectos en la información que tienen en sus genes. Estos cambios también son llamados “mutaciones” y pueden ser ocasionados por químicos, radiaciones o factores ambientales. Las mutaciones conducen a una variación génica y, por consiguiente, diversidad en los seres vivos y a la expresión de diferentes enfermedades.

De esta manera, el propósito de los *estudios genéticos* es el estudiar a los genes y a sus diferencias. Para la realización de los mismos, es necesario tomar una muestra de tejidos que conforman el cuerpo (que puede ser sangre, piel, tejido gastrointestinal, tejido mamario, etcétera), el cual se examina a través de diferentes instrumentos y diversas técnicas moleculares para obtener el *ADN* y así identificar algunos de los genes que lo conforman. A través de este análisis se detectan los genes y sus mutaciones. Se ha descrito que existen más de 4000 mutaciones en los genes de los humanos pero no todas ellas se expresan o manifiestan aunque el individuo las presente. Esto sucede porque la mutación debe ser “dominante”, es decir, que tienen la capacidad de no responder ante las medidas de autorreparación que tiene el *ADN*.

Al conocer los genes, las mutaciones, así como la capacidad de autorreparación del *ADN* de los individuos, es posible identificar los diferentes tipos de presentación de las enfermedades, los efectos del ambiente sobre el individuo y sobre la enfermedad, el efecto de los fármacos sobre los seres vivos y poder desarrollar tratamientos dirigidos contra un defecto genético específico.

En ocasiones, el análisis del ADN es la única forma que tenemos para diagnosticar enfermedades con mayor precisión y de forma oportuna desde el nacimiento hasta la vejez. Si no existieran los *estudios genéticos* no habría forma de realizarlos. También esos estudios nos permiten identificar lesiones específicas de los genes que pueden ser potencialmente modificables mediante terapias que van dirigidas contra la expresión de ese gen mutado y con ello poder contrarrestarlo atacarlo y evitar que genere el daño o tratar de controlar el daño ya realizado. Un ejemplo de esto último sería la identificación del gen que genera el cáncer de mama y ya una vez identificado proceder a la detección oportuna en los miembros de la familia que tengan ese gen y así pasar a ofrecer un tratamiento preventivo adecuado para aquellos pacientes que así lo requieran.