



> PERSONAJES ÚNICOS / KRISTIN ARDLIE

La codirectora del Centro de Coordinación y Laboratorio de Análisis de Datos del Broad Institute, un centro mixto entre Harvard y el MIT, analiza aplicaciones en medicina personalizada derivadas del mayor proyecto de genómica realizado hasta ahora, GTEx, en el que también participa el Centro de Regulación Genómica. Por **Lidia Montes**

# La genética de los fármacos a la carta

Se trata del mayor proyecto de genómica realizado en el mundo hasta ahora. Comenzaba hace cinco años Genotype Tissue Expression –GTEx– (o expresión del genotipo en los tejidos) persiguiendo el objetivo de crear un atlas y una base de datos abierta de la expresión génica y la regulación genética en los diferentes tejidos humanos. En él participan 960 investigadores de centros de todo el mundo y, entre ellos, el barcelonés Centro de Regulación Genómica –CRG– en una investigación liderada, en este centro, por el Doctor Roderic Guigó. Hasta ahora, han recolectado información de más de 50 partes del cuerpo.

«Queremos entender cómo se expresan los genes y cómo su variación afecta a la regulación y expresión génica», explica Kristin Ardlie, codirectora del Centro de Coordinación y Laboratorio de Análisis de datos del proyecto en el Broad Institute. Se trata, éste último, de un centro mixto de Harvard y el MIT –*Massachusetts Institute of Technology*– especializado en genómica y medicina personalizada en dónde, además, es directora de la Plataforma de Muestras Biológicas.

Los resultados publicados en tres artículos en la revista *Science*, se centran en cómo la genómica puede afectar a la actividad de los genes y a mostrar predisposición hacia determinadas enfermedades. Entendien-

**El proyecto GTEx** quiere crear un atlas y una base de datos de la expresión génica

**El médico** tendrá la información genética del paciente como hoy tiene el historial

do que cada célula presenta potencial para convertirse en cualquier tipo de tejido u órgano en función de la expresión genética, los resultados publicados apuntan que es la variante genética la que determina que se conviertan en diferentes tejidos y, de la mano, cómo ello puede predisponer a cada persona hacia enfermedades como cáncer, enfermedades del corazón o diabetes.

Su aplicación directa se traslada hasta la medicina personalizada, según explica la experta, partiendo de



La científica del Board Institute Kristin Ardlie visitó el CRG para evaluar la evolución del proyecto. EL MUNDO

que en un futuro el médico tendrá la información genética del paciente de la misma forma que hoy tiene el historial médico.

En este sentido, avanza que estos datos pueden ser utilizados por compañías farmacéuticas y biotecnológicas para desarrollar fármacos con *targets* para enfermedades específicas. «Cuando vemos los datos en un órgano, (por ejemplo el corazón) observamos que el genoma predice que se dará una mutación nociva. Sin embargo, para otro tejido (por ejemplo, el pulmón) puede tener un efecto positivo ya que no presenta el mismo impacto», explica la investigadora.

No sin matizar previamente que el proyecto no estudia ninguna enfermedad concreta sino a la población de forma genérica, Ardlie concreta que su misión es tratar de entender la biología de la expresión génica, ver cómo afecta a la población de forma genérica y las diferencias que manifiesta la enfermedad. «Podemos hacer que el fármaco ataque a la expresión de un gen determinado en un órgano concreto y, en consecuencia, que no afecte a otras zonas y tejidos». Así pues cómo varía su expresión e identificar el efecto que causa en cada tejido es una oportunidad para el desarrollo de nuevos fármacos. «La información genética puede determinar la medicación», pronostica.

La investigadora del MIT plantea una serie de retos por delante en este camino. Cierto es que hay que te-

**«Podemos** hacer que el fármaco ataque la expresión de un gen en un órgano concreto»

**La investigadora** apunta como uno de los retos incluir la información de la población infantil

ner en cuenta que nunca se había realizado un estudio con tanta variabilidad genética, sin embargo, los individuos tienen edades superiores a los 21 años, por lo que Ardlie señala la necesidad de incluir también población infantil para, de esta forma, estudiar enfermedades cuyo desarrollo es crítico a edades tempranas. Un nuevo acercamiento que cambia cómo se entiende la expresión del genoma que propone determinar qué cambios genéticos habrá en un marcador determinado.