



¿El horóscopo en mi genoma?

La capacidad predictiva de los análisis genéticos personales es todavía limitada

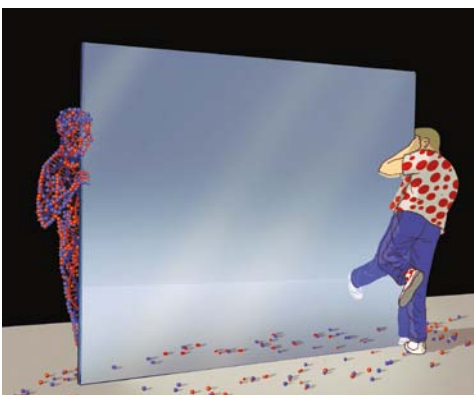
Al igual que muchos otros nacidos en el *baby boom*, me inclino a leer los obituarios de los periódicos y cotejo edades y causas probables de muerte con mis parámetros de salud actuales, especialmente los relacionados con enfermedades cardíacas (de las que fallecieron mi padre y mi abuelo) y el cáncer (del que murió mi madre). Y luego está el alzhéimer, que, según un informe de 2015, destruirá el cerebro de más de 28 millones de los nacidos en el *baby boom*. Dada la importancia que tienen para la longevidad los antecedentes familiares y la genética, pagué 199 dólares a la empresa 23andMe para que analizara mi genoma y me ofreciera datos sobre mis ancestros y mi salud. Escupí en un pequeño vial de plástico, seleccioné todas las pruebas disponibles en el formulario en el que se listaban las variantes génicas relacionadas con enfermedades y esperé ansiosamente los resultados. ¿Qué tal lo harían?

En primer lugar, acertaron bastante bien el origen de mi linaje: europeo en un 99,7 por ciento, principalmente francés/alemán (29,9 por ciento), británico/irlandés (21,6 por ciento), balcánico/griego (16,4 por ciento) y escandinavo/sueco (5,5 por ciento). Mi abuela materna es alemana y mi abuelo materno es griego; mis bisabuelos paternos eran de Suecia y Dinamarca.

También adivinaron algunos de mis rasgos: que si como espárragos, lo huelo en mi orina; que percibo más el sabor amargo; que mis ojos son de color avellana; que mis dedos anulares son más largos que mis índices; que tengo pocas pecas, y que mi pelo es lacio y claro.

Y, por último, se me informaba sobre las enfermedades. Se me iluminaron los ojos al leer «No se han detectado variantes genéticas» relacionadas con el párkinson, la fibrosis quística, la anemia de células falciformes, la enfermedad de Tay-Sachs y, lo que más me preocupaba, el alzhéimer. «¡Qué alegría, qué éxtasis imprevisto!»

Pero, un momento. También indicaba que no tengo calvicie ni pico de viuda; que tengo hoyuelos en las mejillas y poco pelo en la parte superior de la espalda; y que soy ligeramente cejijunto y mis dedos gordos de los pies son más largos, todo lo cual es falso. Si una prueba genética se equivoca en unos rasgos físicos relativamente simples, ¿qué podemos esperar de su precisión sobre enfermedades más complejas? 23andMe advierte: «Nuestros informes no incluyen todas las variantes genéticas que podrían intervenir en esas enfermedades. También pueden influir otros factores, como el estilo de vida, el ambiente y los antecedentes familiares».



Por ejemplo, respecto a los dedos de los pies, el 56 por ciento de las personas cuyos resultados coinciden con los míos tienen un dedo gordo más largo. Pero yo formo parte del 44 por ciento restante. Una predicción que apenas supera el 50 por ciento no es ninguna maravilla. En cuanto al alzhéimer, ser portador de la variante e4 del gen *APOE* aumenta el riesgo de padecer la enfermedad en un 1 por ciento a los 65 años, entre un 4 y un 7 por ciento a los 75 años, y entre un 20 y un 23 por ciento a los 85 años en hombres (menos de 1, entre 5 y 7 y entre 27 y 30 por ciento, respectivamente, en las mujeres). Poseer dos copias del gen (una de cada progenitor) eleva la cifra hasta el 4 por ciento (a los 65 años), 28 por ciento (a los 75 años)

y 51 por ciento (a los 85 años) en hombres (2, 28 y 60 por ciento en las mujeres). Pero la prueba «no incluye todas las variantes genéticas posibles asociadas con la aparición tardía de la enfermedad», por lo que, aunque me falten ambas variantes e4, el riesgo de sufrirla a los 75 años todavía se sitúa entre un 1 y un 2 por ciento; y a los 85 años, entre un 5 y un 8 por ciento.

Para entender mejor esta maraña de datos, contacté con Rudy Tanzi, neurólogo de la Escuela de Medicina de Harvard y jefe del Proyecto sobre el Genoma del Alzhéimer, codescubridor de muchos de los genes relacionados con dicha enfermedad. Admitió que nadie puede asegurar si un determinado cálculo de la varianza del alzhéimer se debe a la genética o al estilo de vida, y añadió que la variante e4 «está presente en el 20 por ciento de la población y en el 50 por ciento de los que sufren tardíamente la enfermedad, pero ello no significa que uno vaya a padecerla».

Además, «hasta que no identifiquemos todas (o la mayoría de) las mutaciones que realmente causan la enfermedad en esos 40 genes, cualquier intento de asociar una cifra concreta a la varianza genética resulta en vano. Mientras tanto, todo lo que podemos asegurar es que solo un 5 por ciento de esas mutaciones provocan alzhéimer. Ello significa que en la mayoría de los casos restantes, si no en todos, es una interacción entre genes y ambiente o estilo de vida lo que determina el riesgo».

¿Qué podemos hacer para protegernos contra el alzhéimer? Tanzi propone unos consejos básicos: dormir entre siete y ocho horas, reducir el estrés, ser sociables, hacer ejercicio físico (cardiovascular), aprender y seguir una dieta sana, con mucha fruta, verduras, aceite de oliva y cereales integrales.

En cuanto a los servicios de análisis personal del genoma, los resultados que permitirían una intervención preventiva son todavía limitados. ■