iGEM Patras – Spanish script

¿Alguna vez has escuchado acerca de la farmacogenómica? Es la rama de la ciencia que estudia cómo los genes afectan a la respuesta que tiene una persona a los medicamentos.

Las primeras plataformas farmacogenómicas se limitaban al análisis de variantes comunes antes de prescribir los medicamentos.

Sin embargo, se ha observado que algunos pacientes, a pesar de seguir estas pautas, siguen sufriendo reacciones adversas a los medicamentos. De acuerdo a la FDA, más de 106,000 muertes anuales están asociadas a los medicamentos.

Veamos la historia que hay detrás y por qué ocurre esto.

Existen aproximadamente 231 farmacogenes, 50 de los cuales regulan la expresión de la enzima CYP450. Dos de las enzimas hepáticas más importantes son la CYP2D6 y la CYP2C19, que participan en el metabolismo de ciertos medicamentos de prescripción en el organismo.

También cabe destacar que, para más de la mitad de los farmacogenes, las variantes raras y no reportadas (nuevas) representan a toda la variabilidad genética. En general, la contribución de las variantes raras resultó en una alta especificidad del gen y fármaco.

Así es como comenzamos la creación **PGasus** con un objetivo muy específico:

crear un panel farmacogenético comprensible a través de la secuenciación del farmacogen completo para proponer el ajuste adecuado de la dosis de los medicamentos.

Utilizando la secuenciación de nueva generación y los datos clínicos de pacientes con trastornos psiquiátricos, se detectaron variantes novedosas y raras.

Para validar aún más el efecto funcional de dichas variantes, se realizará mutagénesis dirigida en células eucariotas (línea celular COS-7). Se evaluará la expresión de las proteínas mutadas de CYP2D6 y CYP2C19 y se determinarán los niveles de expresión proteica mediante inmunotransferencia. Finalmente, se determinará la actividad de las enzimas.

Utilizaremos un dispositivo NGS (next generation sequencing, you can use NGS or “de secuenciación de nueva generación”) portátil de tamaño compacto para secuenciar en paralelo variantes comunes, raras y nuevas.

La secuenciación de todo el farmacogen con el Oxford nanopore MinION ahorra costos y es tan precisa como los otros secuenciadores NGS (next generation sequencing, you can use NGS or “de secuenciación de nueva generación”.

Los veredictos pueden utilizarse clínicamente.... un paso adelante... un paso más cerca de la implementación de la terapia personalizada. ¡Sigue con nosotros en este viaje!