



Primera Jornada de Trabajo

## El Instituto de Salud Carlos III pone en marcha la primera base de datos para conocer las mutaciones genéticas de los españoles

- El proyecto Spain Mutation Data Base (Spain MDB) es una plataforma web para comunicar y consultar mutaciones genéticas que predisponen al desarrollo de enfermedades
- En este primer encuentro se contó con la representación de 15 hospitales de referencia en el diagnóstico genético y tratamiento de estas enfermedades
- Los asistentes hicieron un repaso de las actividades desarrolladas hasta el momento y se fijaron los objetivos a cubrir el próximo año.

**19 de Noviembre de 2014.-** La perfección genética no existe, entre los millones de bases que componen el genoma humano concurren miles con mutaciones genéticas responsables del desarrollo de diferentes enfermedades de base genética, son lo que los expertos denominan mutaciones en línea germinal. Un pionero proyecto, el Spain Mutation Data Base (Spain MDB) puesto en marcha por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), en colaboración con la Asociación Española de Genética Humana y la sección de cáncer hereditario de la Sociedad Española de Oncología Médica, persigue conocer cuáles son las mutaciones de este tipo que afectan a la población española.

SpainMDB (<http://spainmdb.isciii.es>) es una plataforma abierta a todas las sociedades médicas o científicas que quieran contribuir a mejorar la información disponible en el ámbito nacional sobre las variantes asociadas a dichas enfermedades.

Los participantes en el Proyecto se han reunido hoy en la Escuela Nacional de Sanidad del ISCIII, en un encuentro que también ha contado con la colaboración del CIBERER, para repasar las actividades desarrolladas hasta el momento y fijar los objetivos a cumplir el próximo año. En la cita se ha contado con la representación de cerca de una veintena de hospitales, laboratorios e instituciones de referencia en el diagnóstico genético y tratamiento de estas enfermedades procedentes de 7 comunidades autónomas.

Las mutaciones en línea germinal son todas aquellas presentes en el ADN y que predisponen a enfermedades; este tipo de alteración puede ser heredada y también pueden transmitirse a nuestros descendientes.

Javier Alonso, coordinador del proyecto y responsable del Área de Genética Humana del IIER del ISCIII explica que: “hay cientos de enfermedades de base genética. Algunos ejemplos son el cáncer hereditario, las enfermedades mitocondriales, las neurológicas, las que afectan al oído o a los ojos y muchísimas de las enfermedades raras que conocemos tienen su origen en la alteración de gen”.

El origen de las mutaciones genéticas no siempre es fácil de determinar, en ocasiones son heredadas, como en los casos del cáncer hereditario, de uno de los progenitores pero en muchos casos son de “novo”, es decir aparecen por primera vez en un individuo y la mayoría de las veces ocurren por azar, explica este experto.

## **Variabilidad genética**

Este proyecto, está basado en las recomendaciones del Human Variome Project que aconseja crear bases de datos nacionales con el objeto de recolectar toda la variabilidad genética existente en cada país.

A juicio de Javier Alonso la puesta en marcha de esta iniciativa tienen innumerables ventajas. “Permitirá obtener información sobre las variantes asociadas a enfermedades de base genética identificadas en la población española, lo que resultara de gran utilidad para el diagnóstico y el consejo genético en la práctica clínica. En la actualidad, no es posible conocer esta información”.

Otras de las utilidades de SpainMDB citadas por este experto son: facilitar la consulta de mutaciones en el ámbito asistencial, posibilitar la realización de estudios de epidemiología molecular, la identificación de mutaciones fundadoras, la mejora de los test diagnóstico y las políticas de cribaje y prevención y promover el trabajo cooperativo entre los expertos nacionales especializados en cada gen o grupo de enfermedades.

En cuanto al número de mutaciones que se espera conseguir en esta pionera base de datos, Alonso apunta a que es difícil de estimar “puesto que es la primera experiencia en España de este tipo de repositorios, todo dependerá de lo motivados que estén los profesionales para introducir mutaciones; cuantas más se incorporen, la base de datos tendrá más valor.