

**XXVI Congreso de la SEAP, XXI Congreso de la SEC y II Congreso de la SEPAF**

**Cádiz, 22-24 Mayo 2013.**

## **CONFERENCIA INAUGURAL**

### **Impacto del Conocimiento del Genoma Humano y de las Nuevas Tecnologías en Patología**

Elías Campo

Hospital Clinic, Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPs)  
Universidad de Barcelona, Barcelona

La evolución del conocimiento de la enfermedad en la historia de la medicina ha seguido un proceso influido por el desarrollo tecnológico de cada momento que ha permitido abordar su estudio desde diferentes perspectivas complementarias. El desciframiento del genoma humano hace una década abrió una nueva era en la biomedicina que permitía albergar la esperanza de poder avanzar con mayor fundamento hacia una actuación más personalizada. El progreso en el conocimiento básico de las enfermedades y del cáncer en particular derivado de los estudios genómicos ha sido muy considerable. Sin embargo, la aplicación práctica de este conocimiento ha sido más limitada y no ha cumplido las expectativas que había despertado. El análisis global las alteraciones del genoma humano en patología neoplásica se han basado fundamentalmente en el diseño de plataformas de microarrays que han permitido estudiar alteraciones cromosómicas, perfiles de expresión génica y patrones de metilación global del genoma de los tumores. Estos estudios han revelado nuevos genes y vías metabólicas implicadas en la patogénesis tumoral, la caracterización de nuevos subtipos de tumores y entidades, la identificación de biomarcadores diagnósticos, pronósticos y predictivos de respuesta a determinados tratamientos y el reconocimiento de nuevas dianas terapéuticas. También ha sido posible la genotipación masiva de individuos con determinadas neoplasias que ha permitido reconocer variantes genéticas asociadas con una mayor susceptibilidad a padecer la enfermedad. El desarrollo reciente de una nueva generación de tecnologías de secuenciación del genoma ha permitido obtener una visión global de las alteraciones del genoma con un poder de resolución sin precedentes con una rapidez y costes accesibles. La aplicación de estas tecnologías en neoplasias humanas ha proporcionado ya las secuencias de los genomas completos de varios centenares de pacientes con diversos tipos de tumores. Estos resultados están ofreciendo un panorama mutacional del cáncer de una complejidad sin precedentes pero del que se derivan ya hallazgos de una importante relevancia clínica y biológica. Es previsible que en los próximos años este nuevo conocimiento encuentre su aplicación en la práctica clínica. De forma similar a otras tecnologías desarrolladas en las últimas décadas, la anatomía patológica será el elemento esencial para incorporar la nueva generación de secuenciación del genoma como una poderosa herramienta de conocimiento integrada en el conjunto de los estudios necesarios para establecer el diagnóstico preciso de las neoplasias.