

ESCALAS DE RIESGO POLIGÉNICO

Junio 25



¿Qué es una PRS?

Las PRS son una **estimación calculada de la probabilidad de tener un rasgo o enfermedad** según el **perfil genético**.

Existen de 4 a 5 millones de variantes de un solo nucleótido (SNP) entre las personas: unas son responsables de las diferencias individuales, otras no se conoce el efecto, y otras se conoce que aumentan la probabilidad de sufrir una determinada enfermedad.



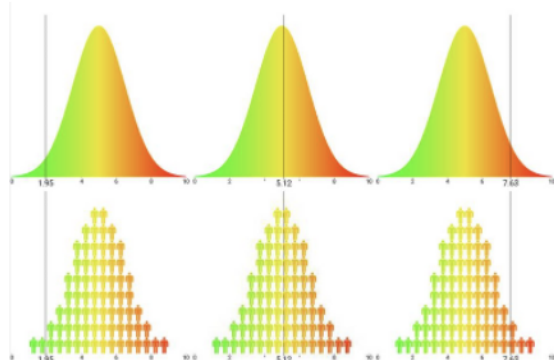
¿Cómo se construye?

- Sumando el número de SNP que posee un individuo y que se relacionan con el fenotipo de interés, de forma ponderada (calculada mediante GWAS).
- El valor predictivo del PRS es directamente proporcional al número de SNP incluidos.

¿Cómo ofrece la información?

- Con una curva de distribución normal.
- Con una puntuación escalada.
- Con gradiente de colores.

1.95 5.12 7.63



VENTAJAS

- A nivel **poblacional**: dirigir **estrategias preventivas** en poblaciones con mayor riesgo de tener una determinada enfermedad.
- A nivel **individual**: ofrece una medida cuantitativa del **riesgo** de sufrir diversas enfermedades con personalización de los **tratamientos**.

¡1 sola muestra en la vida evalúa todos los PRS presentes y futuros!

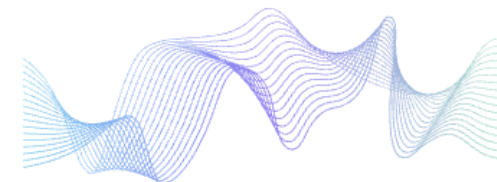


INCONVENIENTES

- Explican **solo una parte** del riesgo total de desarrollar una enfermedad.
- Restringir** su uso a enfermedades para las que existen estrategias eficaces de prevención, y solo en casos donde la heredabilidad de una enfermedad sea significativa.
- Actualmente la mayor parte de los datos se obtiene de individuos de **ascendencia europea**.
- De momento, falta de **validación clínica**.

RETOS... PRÓXIMAMENTE...

- Implementación de **estrategias** en los sistemas sanitarios.
- Mejorar la **formación** de los médicos a medida que se implementen los PRS en los sistemas sanitarios.
- Con más datos, de mas poblaciones, y con la mejora de los métodos de análisis, aumentar la **precisión** y la **fiabilidad** de las PRS.



Bibliografía:

Slunecka JL, van der Zee Mdet al Ehli EA. Implementation and implications for polygenic risk scores in healthcare. Hum Genomics. 2021 Jul 20;15(1):46. doi: 10.1186/s40246-021-00339-y. PMID: 34284826; PMCID: PMC8290135.