



El futuro del sector de la salud se escribe con las letras del genoma humano

► El tratamiento masivo de los datos del ADN permitirá avanzar hacia una medicina personalizada

F. P. M.

Seis mil millones de letras que condensan lo que somos. En una era en la que el tratamiento masivo de datos y su interpretación se ha convertido en un maná que ha revolucionado todos los sectores empresariales, las oportunidades que plantea el estudio de la secuencia del genoma humano pueden remover los cimientos de la industria de la salud, señalando el camino hacia una medicina preventiva que se avanza hacia la personalización. Una enorme ocasión en la que no faltan desafíos como la privacidad, la viabilidad económica y las disquisiciones éticas, pero que se configura como una herramienta indispensable de futuro no solo para vivir más, sino para hacerlo mejor.

Hace tres lustros, completar la secuencia del primer genoma humano costó 3.000 millones de dólares. Hoy, el mañana ya se antoja al alcance de la mano. «Los análisis genéticos no son caros en absoluto. El coste de secuenciación de lo más complejo que puede haber, que es el estudio de un genoma completo, ronda los mil euros, con una tendencia a la baja. Analizar un millón de variantes genéticas con un array para estudios de asociación cuesta unos 25 euros», explica el profesor Ángel Carracedo, patrono de la Fundación Merck Salud y Catedrático de Medicina Legal de la Universidad de Santiago de Compostela. El gran reto por lo tanto ya no es tecnológico «sino de traslación a la práctica clínica, de interpretación y de uso de datos con criterio salvaguardando la privacidad y pensando siempre en el bien del paciente».

Un horizonte cercano

En los últimos años, ya se han logrado importantes avances en ese objetivo. «El uso de biomarcadores genómicos es ya una realidad para la estratificación de la enfermedad común y rara (en su gran mayoría genética) y para la predicción de respuesta a fármacos o tratamientos. El diagnóstico de la enfermedad, genética es una realidad asistencial aunque existen distintos esquemas y también desigualdades en el territorio nacional. En cuanto a la respuesta a fármacos, el 30% de los medicamentos tienen indicaciones de biomarcadores y afecta de forma transversal a toda la medicina y

también su uso y aplicación es variable», detalla el profesor Carracedo, quien advierte que «hay diferencias importantes entre los países europeos, y España está un poco rezagada. Para mí un modelo de traslación es Holanda».

En todo caso, el sector se dirige hacia una medicina más preventiva y basada en la atención continua, «porque es la única manera de poder disminuir costes sanitarios», explica este experto. Y con ello, una nueva época comienza para la industria de la salud: «En lo que se refiere a medicina personalizada la unión de datos genómicos y de



La tecnología ha abaratado el coste del estudio de un genoma completo, que ronda los mil euros

otras ómicas con la historia clínica, información de imagen y datos analíticos, permitirán en el futuro mediante el análisis de grandes cantidades de información –tanto estructurada como no estructurada– mejorar los diagnósticos y ofrecer las opciones óptimas de tratamiento», concluye Carracedo.

Toda una revolución que aún debe ir asimilando la profesión médica. «Hace falta mucha formación. Aunque parece increíble en pleno siglo XXI en muchas facultades de Medicina del país no hay asignaturas de Genética Clínica o de Medicina Genómica. Estamos también muy lastrados por la falta en España de una especialidad de Genética Clínica (el único país de la Unión Europea sin tenerla y de casi todos los países desarrollados o en vías de desarrollo del mundo). Esto ha lastrado mucho la estructuración y traslación de los

Una apuesta decidida

CARMEN GONZÁLEZ MADRID
PRESIDENTA EJECUTIVA DE LA
FUNDACIÓN MERCK SALUD

La Fundación Merck Salud lleva casi 30 años apoyando la investigación científica en España, en enfermedades tan prevalentes como son el cáncer, la esclerosis múltiple, las enfermedades raras... donde se manejan día a día una infinidad de datos a través de las historias clínicas de los pacientes, así como de sus estudios genómicos. El trabajo está ahora enfocado a interpretar y analizar toda esa gran cantidad de datos para poder rentabilizarlos, con el propósito de reducir



costes, ayudar a la toma de decisiones médicas y de gestión, y fundamentalmente, para prevenir y curar enfermedades.

En este sentido, hemos apostado por la primera jornada del Movimiento Big Data by ABC sobre Genoma Humano, en la que se debatió sobre la evolución que se está llevando a cabo en este ámbito de la mano de grandes profesionales, incluido uno de los patronos de nuestra fundación, el profesor Ángel Carracedo, catedrático de medicina legal de la Universidad de Santiago de Compostela y experto internacional en genética.



Ángel Carracedo

nuevos avances de la Genómica y la formación adecuada de otros especialistas», reconoce el patrono de la Fundación Merck Salud.

El papel de las administraciones puede ser clave para el despegue definitivo. «Hay distintas iniciativas a nivel ministerial que esperamos que se concreten. Acaban de finalizar los trabajos de una comisión sobre Medicina Personalizada en el Senado. En la anterior legislatura se había creado un grupo de trabajo por parte del Ministerio de Sanidad y la anterior Dirección general de Investigación que no se volvió a convocar, pero que espero que siga activo, y finalmente España decidió participar en la iniciativa europea de «Un millón de Genomas en el 2022», que puede ser un proyecto importante para el avance de la medicina personalizada», explica Ángel Carracedo.