

La Genómica Personal como rutina en la medicina del futuro

Manuel Corpas

Repositive, Cambridge

El primer análisis genético de venta directa al consumidor empezó a venderse solo en el 2007. El realizar la compra de pruebas diagnósticas genéticas de forma privada es un pequeño gesto revolucionario: no hace falta que uno esté enfermo o que necesite una receta médica para poder acceder a esta prueba. Solo hace falta estar dispuesto a gastar unos cientos de dólares y tener acceso a internet. Como tal, el consumidor asume plena responsabilidad por cualquier resultado, ya sea bueno o malo. En una prueba genética como la de 23andMe, medio millón de marcadores genéticos distribuidos por todo el genoma humano son testados, midiendo la susceptibilidad a diversos tipos de cáncer, la enfermedad de Parkinson y otras condiciones (o incluso la capacidad

para oler espárrago en la orina). En el momento en que escribo esto, cualquier persona puede secuenciar el conjunto de su genoma, por un precio de alrededor de 1.000 dólares y sistemas sanitarios como el del Reino Unido se están preparando para utilizar la secuenciación masiva del ADN de pacientes de forma rutinaria. Es posible que en la década de los 2020 el número de personas cuyo genoma se vaya a secuenciar esté cerca de los 1.000 millones (en torno al 15% de la población mundial total).

Teniendo en cuenta que el primer genoma que se secuenció costó más de 3.000 millones de dólares y llevó más de una década en hacerlo, el que en apenas 15 años después una persona se lo pueda secuenciar en 48 horas por 1.000 dólares, nos da una perspecti-



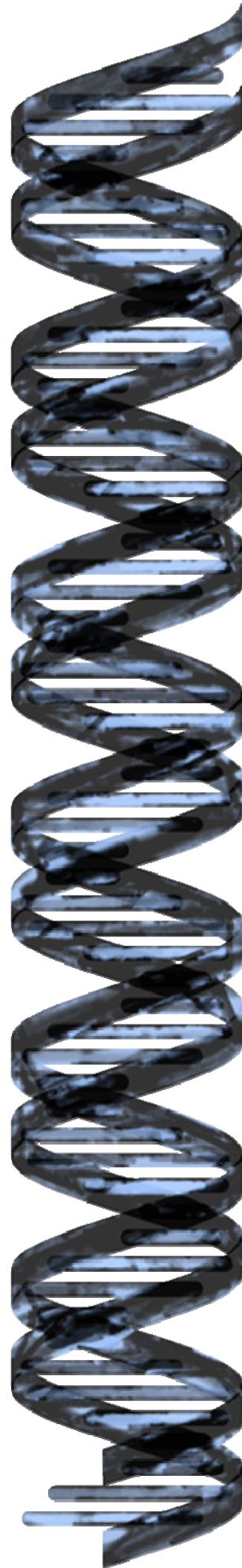
Es posible que en la década de los 2020 el número de personas cuyo genoma se vaya a secuenciar esté cerca de los 1.000 millones (en torno al 15% de la población mundial total).

*¿Alguna vez ha considerado cómo reaccionaría, si una prueba de ADN pudiera decirle cuánto tiempo está su genoma programado para vivir?
¿Qué haría usted para cambiar sus genes defectuosos o cómo se plantearía su curación y la de todos aquellos parientes de sangre que pudieran ser afectados como consecuencia?*

va de la magnitud del progreso que se ha producido en el campo de la genómica en los años recientes. El acceso a la información genética de una persona queda, por tanto, muy al alcance de cualquiera en un país desarrollado. A pesar de este fácil acceso a la información de un genoma personal, muchas de las cuestiones éticas, sociales y legales permanecen en la penumbra. ¿Qué significa esta nueva información para los ciudadanos de a pie? ¿Cómo van a afectar estos resultados a los estilos de vida de la gente ordinaria?

Un nuevo paradigma se cierne sobre nuestra sociedad del futuro próximo, un futuro en el que ya se vislumbra la secuenciación de los genomas personales de la población de países enteros. ¿Alguna vez ha considerado cómo reaccionaría, si una prueba de ADN pudiera decirle cuánto tiempo está su genoma programado para vivir? Si sus riesgos genéticos predichos fueran altos para una condición severa, ¿qué haría usted para cambiar sus genes defectuosos o cómo se plantearía su curación y la de todos aquellos parientes de sangre que pudieran ser afectados como consecuencia? ¿Cuánto dinero estaría usted dispuesto a gastar en sanar predisposiciones genéticas cuya probabilidad de que ocurran es incierta?

Dados estos escenarios, tengo la convicción de que este tipo de preguntas, las cuales podrían clasificarse como ciencia ficción a día de hoy, podrían ser dile-



Las pruebas genéticas ahora tienen el potencial de ser un producto de consumo capaz de proporcionar a los pacientes una nueva concienciación sobre su propio bienestar a través de predisposiciones genéticas y susceptibilidades codificadas en su ADN.

mas muy comunes en las próximas décadas. Esta "medicina del futuro" a la que todos nos acercamos inexorablemente pretende convertirse en una medicina personalizada o medicina de precisión. Será un tipo de medicina cuyo germen inicial se remonta al primer genoma humano. Es un tipo de medicina que ha aparecido oficialmente en el año 2014 como respuesta del gobierno de los Estados Unidos a la iniciativa *Genomics England*, cuyo objetivo es la secuenciación de 100.000 genomas dentro del marco del Servicio Nacional de Salud inglés. Ambas iniciativas son consecuencia de la democratización de las tecnologías de secuenciación del ADN, catalizadas por la venta directa de análisis genómicos al consumidor. Así, varios nuevos elementos están siendo introducidos en la sanidad, los cuales sentarán las bases de la medicina personalizada del futuro: a) el consumidor puede libremente conocer su propia composición genética, muchas veces con mayor detalle que el propio médico y b) los pacientes, en vez de ser sujetos pasivos recipientes de tratamientos, se convierten en participantes activos, contribuyendo a la investigación de conocimientos relacionados con las causas y efectos de las enfermedades, así como a los procesos que conducen a la generación de nuevos medicamentos.

Las pruebas genéticas, por tanto, ahora tienen el potencial de ser un producto de consumo capaz de proporcionar a los pacientes una nueva concienciación sobre su propio bienestar a través de predisposicio-

nes genéticas y susceptibilidades codificadas en su ADN. Las predicciones de riesgos genéticas pueden así influir no solo en la forma en que los médicos diagnostiquen sino incluso en los estilos de vida, como con quién casarse para tener hijos o qué tipo de trabajo escoger para tener un mayor éxito. En un mundo como el nuestro, donde el uso se puede transformar fácilmente en abuso, un reto importante será lograr un justo equilibrio entre el derecho a la privacidad del individuo y garantizar que los valiosos resultados de los datos genéticos de pacientes no se utilicen para discriminar. Actualmente hay dos posiciones extremas de cómo resolver este dilema: por un lado, están aquellos que afirman que el derecho a la privacidad debe mantenerse a toda costa, restringiendo al máximo el acceso a datos genéticos personales. El problema ético con esta decisión es que el compartir datos personales clínicos es beneficioso para la generación de conocimiento, pues permite el identificar el efecto de variaciones genéticas en el individuo. Por otro, hay aquellos para quienes el acceso a la información genética debería ser permitido sin ninguna traba, independientemente de los riesgos que esto pueda suponer para la protección de la privacidad de la persona.

Según mi propia experiencia, se ha hecho un enorme hincapié en asegurar que las compañías de seguros, empresas e incluso familiares tengan acceso restrin-

En un mundo como el nuestro, donde el uso se puede transformar fácilmente en abuso, un reto importante será lograr un justo equilibrio entre el derecho a la privacidad del individuo y garantizar que los valiosos resultados de los datos genéticos de pacientes no se utilicen para discriminar.

Es imperativo que ahora discutamos los potenciales desafíos éticos, legales y sociales que la Genómica Personalizada podría acarrear a los sistemas de salud y los costos de seguro de salud asociados.

gido a datos genómicos personales de individuos. Tal derecho de privacidad implica que los datos personales genómicos de una persona solo puedan ser utilizados para un fin previsto y aprobado por un panel ético. A pesar de que dichos mecanismos de protección permitan una regulación estricta de su acceso, la interpretación de datos genómicos acarrea el problema típico de su incertidumbre: el hecho de tener una variación genética no necesariamente determina que los efectos asociados vayan a aparecer. Por ejemplo, dos personas con la misma variación genética pueden tener dos manifestaciones distintas, o incluso puede que una desarrolle efectos y la otra no. Todo en la genética es un porcentaje de riesgo, no una certeza, lo cual trae grandes quebraderos de cabeza a sistemas sanitarios, los cuales encuentran a la incertidumbre de los resultados difícil de digerir.

En cuanto a cómo ha evolucionado nuestra sensibilidad hacia la privacidad, sobre todo después de la llegada de Facebook y otras redes sociales, no será sorprendente que nuestra percepción cambie drásticamente en el futuro. Aunque no podamos predecir el futuro, podemos preguntarnos y construir escenarios que nos permitan averiguar lo que pasaría a la sociedad del futuro si se llevasen hasta sus últimas conclusiones las implicaciones derivadas de la penetración de dichas tecnologías en un contexto doméstico.

El acceso controlado/gestionado de los datos genómicos en el entorno de la investigación ya ha proporcionado mecanismos para proteger el marco de consentimiento para compartir los datos del genoma del

individuo. Creo que la Alianza Mundial para la Genómica y la Salud (GA4GH) podría tener un papel tremendo en el establecimiento de protocolos para salvaguardar a la sociedad de escenarios no deseados, como el ranking genético de las personas. Esos protocolos deberán aplicarse a los datos genéticos genéricos, protegiendo a las personas de la discriminación encubierta. Es imperativo que ahora discutamos los potenciales desafíos éticos, legales y sociales que la Genómica Personalizada podría acarrear a los sistemas de salud y los costos de seguro de salud asociados. Todos estamos dotados de nuestro propio genoma personal. Lo que nos afecta genéticamente, también afecta nuestra salud y nuestra vida. Cómo afecta este conocimiento a la administración del tratamiento no debería de ser guiado por el interés de instituciones con ánimo de lucro. Mantengámoslo de esa manera.

Manuel Corpas es líder científico de [Repositive](#) y autor del blog [Personal Genomics Zone](#).

Publicado online 20 de abril de 2017