

Segunda sesión de la Ponencia de Estudio sobre Genómica

# Las experiencias europeas y regionales cobran fuerza para forjar la estrategia

El Proyecto Genoma 1.000 de Navarra ofrece buenos resultados y da pistas del camino que hay que seguir

**CARMEN M. LÓPEZ**  
Madrid

La coordinación entre países europeos es esencial para avanzar en medicina de precisión. Europa está inmersa en esta tarea a través del Comité Internacional de Medicina Personalizada (Icpermed), y su ejemplo se puso de manifiesto durante la segunda sesión de la Ponencia de Estudio sobre Genómica del Senado.

Ángel Miguel Alonso, médico especialista en genética clínica, investigador en la Unidad de medicina genómica de Navarrabiomed, fue uno de los ponentes de este encuentro y además forma parte del comité europeo, que entre otras cosas, trata de hacer un mapa temporal de las tareas a nivel regional, nacional e internacional en los próximos cinco o diez años, para tratar de construir proyectos que allanen el camino a la medicina de precisión.

A nivel regional, afortunadamente España cuenta también con experiencia. Concretamente en Navarra, con el Proyecto Nagen 1.000. Como explica Alonso, el Proyecto Genoma 1.000, que se puso en marcha en 2016, es una iniciativa liderada por el centro de investigación biomédica Navarrabiomed, que tiene como objetivo trasladar el uso de la tecnología más vanguardista de análisis de genoma humano completo a la red sanitaria pública de Navarra.

Para ello se pretende analizar 1.000 genomas de pacientes y sus familiares con enfermedades raras y algunos tipos de cáncer. "Es una aplicación transversal, inherente a todas las especialidades y está centrada a nivel hospitalario en todas las especialidades y la idea es, en las siguientes fases del proyecto, abrir el reclutamiento y la participación de pacientes a los hospitales comarcales e incluso a la atención primaria", asegura.

## Trabajo en red

El trabajo en red es otro de los fuertes de Navarra. Actualmente, participan en distintas redes con el centro nacional de análisis genómicos de Barcelona, y con el área de bioinformática de la Fundación Progreso y Salud de Valencia. A su vez, Navarrabiomed está desarrollando las plataformas de bioinformática que permitirán en un futuro hacer el análisis de los pacientes.

Lo cierto es que los resultados no se han hecho esperar. A falta de seguir avanzando, los investigadores son optimistas. Hasta el momento se ha detectado que el 22 por ciento de los pacientes que han reclutado están resolviendo su diagnóstico. "Son pacientes problemáticos y que han pasado por



## España

Navarra avanza en la tecnología de vanguardia que está permitiendo el análisis del genoma

## Europa

El trabajo en red y la interoperabilidad forman parte de la estrategia que están llevando a cabo

La próxima semana, el Senado acogerá la comparecencia del director general de Isciii, Jesús Fernández Crespo; Carlos Camps, presidente de Aseica; María Pilar Nicolás de la Universidad de País Vasco; y María José Calansaz, directora de CIMA.

múltiples pruebas genéticas sin resultados, casi todos tienen genes pocos conocidos", matiza.

Además, han encontrado en un cinco por ciento de los pacientes, alteraciones genéticas de predisposición a enfermedades graves que con un tratamiento se puede corregir y mejorar su calidad de vida, atención, y pronóstico.

En esta línea, un cinco por ciento de los pacientes son portadores de alguna alteración genética que producen riesgo a su descendencia.

Otro dato secundario que adelanta Alonso es que el 100 por 100 de los pacientes tienen una alteración genética que condiciona una respuesta farmacológica diferente, "lo que llamamos los alelos farmacogenéticos", y que van a conseguir que, en consenso con las socie-

dades internacionales, se puedan hacer recomendaciones para ajustar las prescripciones a los pacientes.

Con todo, este paso adelante constituye un buen espejo para avanzar en esa estrategia nacional. El proyecto cuenta con una financiación total de 2.984.000 euros, contemplada dentro de la Convocatoria de proyectos estratégicos de I+D, 2017-2019, dentro del reto GEMA de Genómica y Medicina Avanzada, impulsada por el Departamento de Desarrollo Económico; la Dirección General de Industria, Energía e Innovación en el marco de la Estrategia de Especialización Inteligente S3.

Todo ello pone de manifiesto el importante impacto económico y el efecto tractor industrial, algo que no solo se ve reflejado en esta experiencia. En la

esfera internacional también se ha constatado a través de experiencias como el "Proyecto Genoma Humano" en Estados Unidos o "Proyecto 100.000 Genomas" en Reino Unido.

## El reto tecnológico

Como indica Alonso, el trabajo en red con los diferentes centros de investigación implica el desarrollo tecnológico. España, en este sentido, no se puede quedar atrás. "La genética clínica nos permitirá hacer mejores diagnósticos en pacientes que sabíamos que podían tener alguna alteración genética y mejorar su pronóstico: tener una idea más clara de las predisposiciones a tener una alteración genética grave en el futuro", explica el experto. Además, no hay que perder de vista que permitirá estratificar a los pacientes para los tratamientos y determinar su perfil farmacológico para que los tratamientos sean más eficaces y menos tóxicos.

## Reflexiones

En este segundo encuentro en la Cámara Alta, el experto continuó con la reflexión sobre el futuro de este escenario que ya hay que empezar a construir. "Existe una utilización de la medicina genómica como parte integral", apunta Alonso.

La medicina genómica es la primera piedra sobre la cual se tendrá que sostener otras capas como la proteómica, metabolómica. "Estas capas que se van añadiendo van aumentando el conocimiento y hace la información del paciente sea más densa, es decir, vamos describiendo los genomas de muchos pacientes, por lo que tendremos cada vez más conocimiento de qué enfermedades se asocian con qué mutaciones genómicas y esto redundará en beneficio de todos".

La consecuencia a su juicio es la aparición de la "florecente industria genómica que está llamando poderosamente el interés de los financiadores y los inversores privados".

## ¿Qué pasa en Europa?

En Europa el trabajo en red forma parte del día a día. A su vez, buscar sistemas interoperables entre sí es un esfuerzo que también se está consiguiendo, algo en lo que, por cierto, España debe avanzar rápidamente.

La protección de datos es otra de las tareas. De hecho, una de las recomendaciones del comité europeo es el desarrollo de una nueva ley de protección de datos que se diseñe de acuerdo a la implementación de la medicina de precisión.

En materia de pacientes, la medicina de precisión implica la participación de los pacientes y la colaboración conjunta entre todas las partes.