

Medicina personalizada y el Proyecto de Un Millón de Genomas

Personalised medicine and the One Million Genomes Project

Angel Carracedo

Universidad de Santiago de Compostela y Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (SERGAS). Santiago de Compostela, A Coruña (España)

La Medicina personalizada o de precisión trata de estratificar la enfermedad en grupos en los que los medicamentos tengan más eficacia, así como buscar biomarcadores de respuesta a tratamientos.

El uso de biomarcadores en medicina personalizada tiene tres fases bien diferenciadas: descubrimiento, validación regulatoria y traslación.

La mayoría de los biomarcadores que poseemos en la actualidad provienen de la genómica, aunque cada vez hay más marcadores en otras ómicas u otras áreas. La integración de datos (genómica, imagen, microbioma...) y la bioinformática y biología de sistemas están ya siendo vitales en esta nueva fase de identificación de grupos de biomarcadores y su interacción.

A nivel germinal, los avances en el descubrimiento de biomarcadores genómicos para estratificación de la enfermedad y respuesta al tratamiento se han producido gracias a la secuenciación de nueva generación, especialmente para aquellas enfermedades o mendelianas o con una heredabilidad muy elevada las cuales comienzan a tener cada vez más tratamientos específicos de la mano de la terapia génica y celular.

Las expectativas del IRDiRC son que en el año 2027 habrá tratamiento para unas mil quinientas enfermedades raras, que pasarán a representar una parte muy relevante del gasto sanitario, lo que abre el otro debate de la medicina personalizada que es su sostenibilidad para los sistemas públicos de salud. Otro objetivo es que en esa fecha el 90% de las enferme-

dades raras sean diagnosticadas en un año a partir de los síntomas, lo que implica que, para conseguirlo en nuestro país, habrá que hacer cambios importantes en el modelo actual y una adecuada inversión.

En la enfermedad común, los grandes avances fueron producidos por los estudios masivos de asociación de genomas completos (GWAS) y la organización de grandes consorcios nacionales e internacionales.

En mutación somática en cáncer, la secuenciación de nueva generación que permite no solo un análisis de mutaciones, sino de RNA y metilación, y los grandes consorcios internacionales han sido claves para que sea sin duda el campo donde más avances se han realizado en medicina personalizada en los últimos años.

La iniciativa europea en la que participa España de 1+Million Genomes (<https://ec.europa.eu/digital-single-market/en/european-1-million-genomes-initiative>) es con seguridad la acción internacional más importante en el avance de la Medicina personalizada.

Como base estructural de la próxima Estrategia Nacional de Medicina de Precisión, el ISCIII lanzó el programa IMPaCT con tres subprogramas, uno de cohortes (una cohorte nacional de 200,000 personas con información clínica y genómica), un programa de datos (la magnitud de la información que se recoge es enorme) y otro de Medicina Genómica en el que se establecen en principio tres centros de secuenciación de altas capacidades en España, y tres ejemplos de uso: uno en enfermedades raras, otro en cáncer y otro

en farmacogenética y genómica poblacional en donde se pretende realizar análisis genómicos de complejidad (más allá del diagnóstico habitual) y que incluye genomas completos o transcriptomas en pacientes no diagnosticados con el fin de que se beneficien de las nuevas tecnologías genómicas y así contribuir al proyecto de Un Millón de Genomas.

Conflictos de intereses

El autor declara no tener conflictos de intereses en relación con este artículo.