

**Profesión** - Se reunirán con el Ministerio el 11 de enero

# Las sociedades de genética reclaman la medicina de precisión como "prioridad nacional inmediata"

La AEGH se reunirá con el director de Ordenación Profesional para reclamarle la especialidad de genética clínica, paso clave para progresar.



De izquierda a derecha, parte de la directiva de la AEGH: Juan José Tellería (secretario), Diana Valverde (vocal), José María Millán (vocal), Encarna Guillén (presidenta), Raluca Oancea (vocal), Belén Pérez (vocal) y Laura Valle (tesorera).

---

Pilar Laguna. Murcia  
Vie, 08/01/2021 - 00:00

Un conjunto de sociedades científicas encabezado por la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) concitan sus intereses en defensa de la aplicación de la **medicina genómica personalizada y de precisión** (MGPP) para una mejora de la salud pública en el ámbito del SNS y expresan su posicionamiento en un documento que presentarán a la Dirección General de Ordenación Profesional de Ministerio de Sanidad el próximo 11 de enero.

Como principales objetivos presentan la creación de un **Proyecto Español de Secuenciación de 100.000 genomas** de pacientes con enfermedades raras y cánceres, tomando como modelo al Reino Unido y Suecia, y la **creación de la especialidad de Genética Clínica**, que llevan años reclamando.

Este sería en realidad el contenido de la reunión de la AEGH con el nuevo director general de Ordenación Profesional, Vicenç Martínez, a quien plantearán la conveniencia de aprobar la especialidad, junto a una serie de iniciativas para favorecer la implantación de la MGPP con prioridad nacional inmediata.

Entre ellas están crear **programas formativos específicos, incorporar nuevos perfiles profesionales en los equipos sanitarios**, así como ajustar y extender los **estándares científicos, éticos y de calidad a la medicina genómica de precisión**. Quienes firman este posicionamiento también consideran crucial propiciar la participación de los pacientes en el proceso para aportar su visión a las políticas sanitarias y de formación.

---

## **"Las diferencias entre regiones se acrecentarán y la medicina de precisión se irá implantando de forma lenta, ineficaz y descoordinada"**

---

El citado documento, elaborado por la Comisión de Medicina Personalizada de la AEGH, ha sido suscrito por otras sociedades científicas, asociaciones de pacientes y entidades diversas relacionadas con el campo de la genética, que apuestan por poner en marcha cuanto antes la medicina genómica de precisión en todo el territorio nacional.

La iniciativa involucra a las sociedades de Diagnóstico Prenatal; Asesoramiento Genético; Genética Clínica y Dismorfología; Farmacogenética y Farmacogenómica, así como al Ciberer (Ciber de Enfermedades Raras), el Instituto Madrileño Rare Genomics, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la de Familias de Personas Sordas (FIAPAS). Otras entidades que

apoyan el proyecto son el Centro Nacional de Supercomputación de Barcelona (BSC), el Instituto Nacional de Bioinformática (INB) y la Asociación Española de Bioempresas (ASEBIO).

Todas ellas abogan por los objetivos de la AEGH, sociedad científica que agrupa a unos 1.100 profesionales entre biólogos,

médicos, farmacéuticos y químicos, principalmente. Un importante reto para esta asociación, creada en 1974, es la aprobación de la especialidad de Genética Clínica que, a diferencia de los restantes países europeos, no se reconoce oficialmente en España.

## Una especialidad en espera

Esa demanda ha caído varias veces en saco roto tras crearse la especialidad en 2014, ya que era una de las que contemplaba el Real Decreto de Troncalidad anulado en 2016. De hecho ya se había creado la comisión nacional de la especialidad, pero **la norma -y por tanto la especialidad- fue suspendida por defectos de forma**. En 2017 se volvió a presentar el proyecto en el Consejo Interterritorial y todos los representantes autonómicos lo aceptaron, aunque se decidió esperar a la aprobación de un nuevo decreto marco.

Según Encarna Guillén, pediatra responsable de la sección de Genética Médica en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia) y presidenta de la AEGH, "la aprobación de la especialidad es urgente para poder continuar con una metodología de trabajo que favorezca la traslación al entorno sanitario de los resultados de la Convocatoria Impact del Instituto Carlos III".

Genética  
implica  
a la  
sociedad  
en la  
reclamación  
de la

El 30%  
de  
españoles  
lleva  
una  
variante  
genética

"Es  
obsceno  
usar la  
herramienta  
CRISPR  
para  
mejoras

'Big  
data':  
Armonizar  
la  
información  
para  
extraer

especialidad que complica su recuperación inflamatoria del ser humano" su potencial

En su opinión, todo lo que se consiga a través de ese proyecto para diseñar una estrategia nacional de MGPP pasa por que los genetistas tengan especialidad y lo dice recalando que España está a la cola en aplicación de la medicina genómica respecto a Europa. Para Guillén es esencial que el Ministerio de Sanidad y las diferentes consejerías de Salud se impliquen junto al Carlos III para que en el conjunto del SNS se aborden las patologías genéticas con criterios de medicina de precisión.

La AEGH argumenta que **en las 17 autonomías españolas existen grandes diferencias en cuanto al acceso a un diagnóstico genético**. Según el mapa de desigualdades que recoge un estudio del Instituto Roche: solo hay dos comunidades autónomas que tienen implantación asistencial relevante de MGPP, que cuentan con centros de referencia y han reordenado sus carteras de servicios. Tan solo otras cuatro regiones han puesto en marcha proyectos aceleradores de traslación asistencial para facilitar su puesta en marcha, una escasez que parece predecir que **"las diferencias entre regiones se acrecentarán y la medicina de precisión se irá implantando con retraso de forma lenta, insuficiente y desordenada"**

Inicio Las sociedades de genética reclaman la medicina de precisión como "prioridad nacional inmediata"

## Un consenso político estancado por la pandemia

Por otro lado, se cumple un año desde que la Ponencia de Estudio sobre Genómica del Senado aprobara por unanimidad **13 puntos para la incorporación de la medicina genómica al SNS**. La AEGH y las sociedades adheridas a su posicionamiento también han declarado su postura sobre cada una de las recomendaciones acordadas en el seno de la comisión parlamentaria, comenzando por la elaboración de una **Estrategia**

## **Nacional de Medicina Genómica Personalizada y de Precisión**

que debe disponer de presupuesto específico y formar parte de los planes del Consejo Interterritorial del SNS.

Asimismo demandan la recogida de información de las carteras de servicios de atención primaria y hospitalaria en relación a

MGPP, y que se conozca la disponibilidad de recursos de las comunidades autónomas en lo referente a **plataformas de secuenciación, centros, unidades y servicios que incluyan tecnologías genómicas** de última generación y equipos de bioinformática aplicados a la salud humana. Esto último con el fin de establecer una red de referencia que permita aprovechar los recursos disponibles.

Otro de los puntos acordados en la ponencia plantea **revisar el sistema de historia clínica electrónica** en cada región para valorar la posible incorporación de **información generada a partir de la secuenciación masiva** de los pacientes con enfermedades raras, neoplasias, enfermedades psiquiátricas y otras patologías susceptibles de aplicación de la medicina genómica personalizada y de precisión.

Miguel Ángel Moreno, coordinador del Servicio de Genética del Hospital Ramón y Cajal y miembro de la Comisión de Medicina Personalizada de la AEGH, resalta la importancia de esos datos: "Desde el punto de vista de un genetista, vemos que en enfermedades mendelianas monogénicas podemos establecer una buena relación fenotipo/ genotipo y orientar a un diagnóstico a partir de la casuística clínica, analizando ese gen determinado".

"Pero, cuando nos movemos en otras patologías de herencia mendeliana que implican una variedad de genes responsables de la misma enfermedad, como cardiopatías hereditarias o el espectro de neuropatías de base genética, **es difícil llegar a priori a seleccionar un gen entre, quizá, 300 genes implicados en la misma patología**. Ahí entramos en la importancia de los registros de pacientes, abarcando parte clínica, ambiental y genética".

Y es que si se analiza todo el genoma, los 3.000 millones de

bases de un determinado paciente, y teniendo muchos miles de pacientes registrados, se puede extraer una información muy valiosa con inteligencia artificial (IA). Son grupos de patologías en los que **es esencial ver qué aspectos comparten un conjunto de pacientes, tanto a nivel clínico como genético**. La algoritmia y la IA ayudan a establecer patrones de estratificación de pacientes y a definir las patologías.

"Se está haciendo una estrategia de medicina personalizada, se le da importancia a través del Instituto Carlos III, pues su proyecto *Impact* es un reconocimiento a la medicina de precisión, pero **la piedra angular de esa nueva medicina somos los genetistas y que no tengamos especialidad es un contrasentido**", lamenta Moreno, para agregar que las instituciones (Carlos III y Sanidad) "tienen que hablarse".

Por otro lado precisa que el **Proyecto Impact** no es solo investigación. "Lo vamos a poner en marcha desde el sistema sanitario para desarrollar la medicina de precisión y nos ayuda a crear un registro de centros que ya realizamos MGPP, a organizarnos".

La Convocatoria Impact, que se inició en 2017 con ayudas para desarrollar la medicina de precisión en el ámbito de la ciencia y la tecnología, se divide *grosso modo* en tres paquetes: **registro de pacientes con su clínica, generación de datos genómicos y análisis bioinformático con IA** para unir toda la información.

---

**"La piedra angular de esa nueva medicina somos los genetistas y que no tengamos especialidad es un contrasentido"**

---

"La visión del Carlos III se ajusta a la demanda que planteamos desde la parte asistencial, pero todo ello debe ser desarrollado

por especialistas. Mientras haya un vacío legal, otras especialidades se están erigiendo como genetistas y quizá no tengan la capacidad suficiente", arguye Moreno, subrayando que el proyecto *Impact* podría ser útil para concienciar al Ministerio y ayudarle a tomar decisiones a la hora de organizar y estratificar la medicina genómica.

Este genetista también advierte que **no todos los hospitales están capacitados para abarcar el proceso completo**, desde la entrada de un paciente al servicio, su clasificación o estratificación clínica en base a los conocimientos y, por último la resolución del caso con las pruebas genéticas y genómicas pertinentes.

Y agrega que hay "profesionales que están enajenados del propio conocimiento de genética porque se incardinan en servicios de otra índole". Además, cree que si no se actúa coordinadamente la estrategia nacional partirá de un escenario desigual, "desde hospitales pequeños que hacen **bioquímica y tests genéticos de los años ochenta, a servicios o unidades con grandes expertos en genética clínica**".



**Los tratamientos biológicos probados en adultos: una futura vía para el tratamiento de la dermatitis atópica grave infantil**

Ofrecido por  
SANOFI



**"THIN puede contribuir al descubrimiento de conocimientos científicos y a mejorar la salud pública"**

Ofrecido por  
Cegecim Health  
Data



**La realidad 'phygital' en Apoteca Natura: una conexión entre dos entornos**

Ofrecido por  
Apoteca Natura